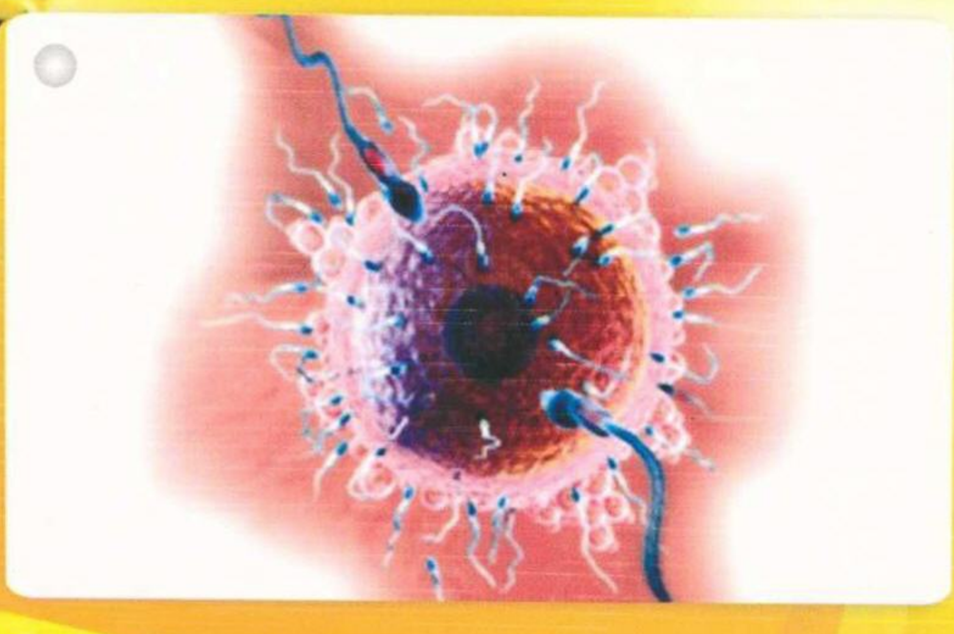
TS. VŨ ĐỨC LƯU

SINH HỌC 12
CHUYÊN SÂU
Tập 1
PHẦN DI TRUYỀN HỌC



NHÀ XUẤT BẢN
ĐẠI HỌC QUỐC GIA HÀ NỘI

TS. VŨ ĐỨC LƯU

SINH HỌC 12

CHUYÊN SÂU

TẬP 1

PHẦN DI TRUYỀN HỌC

NHÀ XUẤT BẢN ĐẠI HỌC QUỐC GIA HÀ NỘI

LỜI NÓI ĐẦU

Cuốn sách được biên soạn nhằm đáp ứng những yêu cầu cơ bản và thiết thực cho học sinh và giáo viên Sinh học THPT, đặc biệt là đối với thầy và trò ở các trường THPT chuyên, cho sinh viên và giảng viên các trường cao đẳng và đại học có liên quan với lĩnh vực Sinh học.

Sách gồm 5 chương thuộc phần Di truyền học của chương trình Sinh học 12 chuyên và liên quan mật thiết với Sinh học 12 cơ bản và nâng cao:

- Chương I: Cơ chế di truyền và biến dị.
- Chương II: Tính quy luật của hiện tượng di truyền và biến dị.
- Chương III: Di truyền học quần thể.
- Chương IV: Ứng dụng Di truyền học.
- Chương V: Di truyền học người.

Mỗi chương đề cập những kiến thức cơ bản, chuyên sâu và mở rộng. Cuối mỗi chương có các câu hỏi và bài tập tự luận và trắc nghiệm khách quan.

Sách không chỉ đề cập những nội dung cơ bản trong chương trình môn Sinh học THPT mà còn chú ý đến những vấn đề cập nhật trong Di truyền học. Đặc biệt bên cạnh kênh chữ, sách rất chú ý tới kênh hình theo xu thế của sách hiện đại.

Tính chất lôgic của cấu trúc nội dung được thể hiện qua các chương và các mục, tạo thuận lợi cho người đọc dễ hiểu và dễ vận dụng vào quá trình dạy và học cũng như vào thực tiễn đời sống và sản xuất. Nội dung của cuốn sách đề cập tới kiến thức theo định hướng là cơ bản, hiện đại và thiết thực.

Cuốn sách mới xuất bản lần đầu nên khó tránh khỏi những hạn chế. Tác giả mong bạn đọc góp ý để cuốn sách hoàn thiện hơn trong lần tái bản.

Tác giả

PHẦN DI TRUYỀN HỌC

CHƯƠNG I: CƠ CHẾ DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ

Chương này sẽ giải đáp các vấn đề cơ bản:

- Dựa trên cơ sở nào để cho rằng ADN là vật chất di truyền chủ yếu ở cấp độ phân tử?

- Quá trình truyền đạt thông tin di truyền ở cấp phân tử và tế bào diễn ra như thế nào?

- Vật chất di truyền biến đổi ra sao? Nguyên nhân, cơ chế và vai trò của sự biến đổi đó như thế nào?

§1. BẰNG CHỨNG ADN LÀ VẬT CHẤT DI TRUYỀN

Việc xác định vật chất di truyền trong tế bào nói riêng và của thể sống nói chung là vấn đề hết sức quan trọng và đã thu hút công sức và trí tuệ của nhiều nhà khoa học. Ngay sau khi luận thuyết của Menđen được công nhận (năm 1900), người ta cho rằng bản chất của nhân tố di truyền hay gen là prôtêin. Quan niệm này xem prôtêin là vật chất di truyền và đã ngự trị một thời gian dài trong sinh học. Tuy nhiên bên cạnh quan niệm đó, nhiều sự kiện gián tiếp cho thấy ADN mới là vật chất di truyền.

I. CÁC DẪN CHỨNG GIÁN TIẾP

Các dẫn liệu chứng minh ADN là vật chất di truyền:

- ADN là thành phần chủ yếu cấu tạo nên NST - một cấu trúc mang nhiều gen phân bố theo chiều dài của nó (kể cả ở tế bào nhân sơ và vi rút);

- ADN có một số lượng hay hàm lượng ổn định và tăng theo số bội thể của tế bào: ở người, tế bào lưỡng bội có $6,6.10^{-12}$ gam còn tế bào sinh dục (n) chứa $3'3.10^{-12}$ gam ADN.

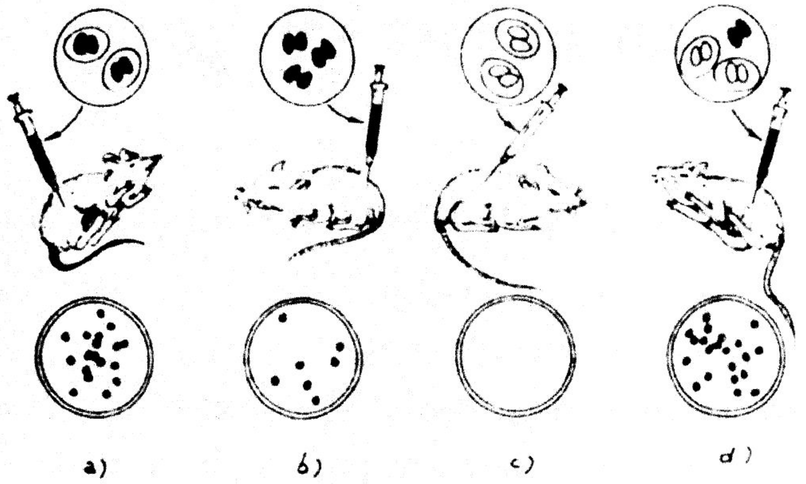
- Tia tử ngoại (uv) có hiệu quả gây đột biến cao nhất ở bước sóng 260 nm (nanomet) ứng với bước sóng mà ADN hấp thụ tia tử ngoại nhiều nhất.

Tuy nhiên, NST còn được cấu tạo bởi prôtêin, do đó cần có các chứng minh trực tiếp bằng các thí nghiệm trên sinh vật nhân sơ (procaryote) hay vi rút có bộ gen là ADN trần (không có prôtêin) để khẳng định ADN là chất di truyền.

II. CÁC BẰNG CHỨNG TRỰC TIẾP

1. Nhân tố biến nạp là ADN

Griffith tiến hành thí nghiệm trên phế cầu khuẩn *Diplococcus pneumoniae* (gây bệnh sưng phổi ở động vật có vú) vào năm 1928. Vi khuẩn này có 2 dạng:



a) Tiêm vi khuẩn S sống gây bệnh cho chuột → chuột chết.

b) Tiêm vi khuẩn R sống không gây bệnh → chuột sống.

c) Tiêm vi khuẩn S bị đun chết cho chuột → chuột sống.

d) Hỗn hợp vi khuẩn S bị đun chết trộn với vi khuẩn R sống đem tiêm cho chuột → chuột chết. Trong xác chuột chết có vi khuẩn S và R.

Hình I.1. *Thí nghiệm biến nạp ở chuột*

- Dạng R_{II} không có vỏ bao, tạo khuẩn lạc nhăn (Rough-nhăn), không gây bệnh.
- Dạng S_{III} có vỏ bao (capsule) bằng pôlisacarit, tạo khuẩn lạc trơn (Smooth), gây bệnh.

Thí nghiệm được tiến hành như mô tả trên hình I.1.

Để giải thích kết quả thí nghiệm, Griffith cho rằng có một "nhân tố biến nạp" đã biến R_{II} thành S_{III}, nghĩa là đã biến vi khuẩn không độc thành loại độc. Như vậy, sau khi bị đun chết, dạng S đã truyền tính gây bệnh cho dạng R. Hiện tượng này được gọi là biến nạp (Transformation-biến đổi).

Năm 1944, (protease, ARNase, ADNase) T.Avery, Mc Leod và Mc Carty đã tiến hành thí nghiệm xác định rõ tác nhân hay nhân tố gây biến nạp. Qua xử lí tế bào S bị chết bằng các loại enzim khác nhau thì chỉ có ADN-aza làm mất hoạt tính biến nạp. Kết quả này cho thấy ADN là nhân tố biến nạp. Đây là một bằng chứng sinh hóa xác nhận ADN mang thông tin di truyền hay ADN là cơ sở hóa học của những tính trạng di truyền.

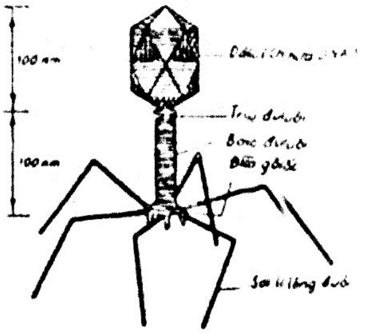
Các thí nghiệm tiếp theo đã xác định biến nạp còn diễn ra ở hàng loạt tính trạng khác trên các đối tượng khác nhau, kể cả ở sinh vật Eucaryote. Do đó, biến nạp được coi như phương thức chung để chuyển gen giữa các sinh vật khác nhau.

2. Sự xâm nhập của ADN vi rút vào vi khuẩn

Năm 1952, A.Hershey và M.Chase đã tiến hành thí nghiệm với bacteriophage T_2 (thực khuẩn thể hay gọi tắt là phage) xâm nhập vi khuẩn *Escherichia coli (E.Coli)*.

Phage T_2 có cấu tạo đơn giản gồm vỏ prôtêin và ruột là ADN (hình I.2)

Thí nghiệm nhằm chứng minh phage chỉ tiêm ADN vào trong tế bào vi khuẩn và ADN có khả năng tái tạo ADN mới. Vì ADN chứa phôt pho và không

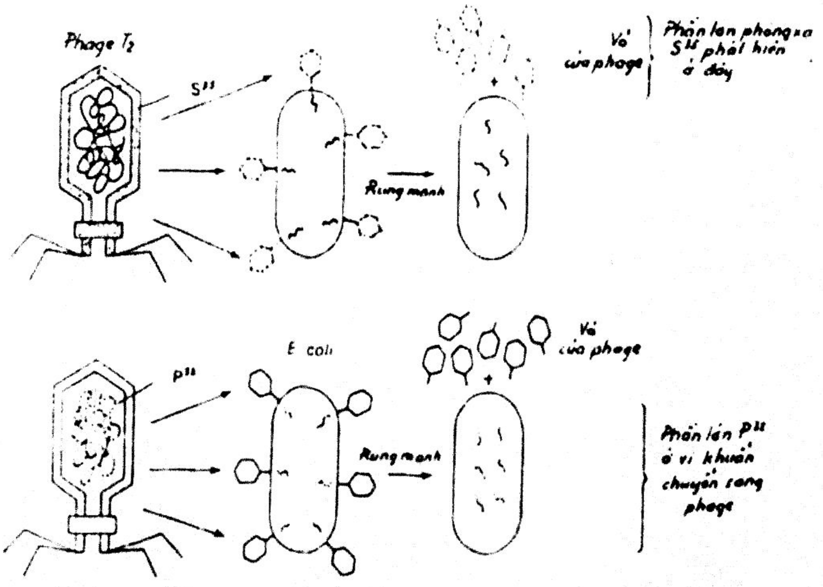


Hình I.2. *Phage T22*

có lưu huỳnh, còn prôtêin thì ngược lại, nên có thể phân biệt giữa ADN và prôtêin nhờ các đồng vị phóng xạ P và S. *E.Coli* được phát triển trên môi trường chứa các đồng vị phóng xạ P^{32} và S^{35}. S^{35} thâm nhập vào prôtêin và P^{32} vào ADN của phage. Phage nhiễm phóng xạ được tách ra và đem nhiễm vào các vi khuẩn không phóng xạ. Kết quả thí nghiệm cho thấy P^{32} chui vào vi khuẩn, vi rút tái tạo có P^{32} và không có S^{35}. Sự kiện này chứng tỏ chỉ có ADN của vi rut có P^{32} vào tế bào vi khuẩn, còn S^{35} của vỏ vi rút (prôtêin) ở lại bên ngoài (I.3).

Như vậy, các thí nghiệm trên đã chứng minh ADN là vật chất di truyền ở cấp phân tử và nó hội tụ đầy đủ các tiêu chuẩn của vật chất di truyền mà người ta đã phát hiện được như:

- Lưu giữ thông tin di truyền ở dạng bền vững cần thiết cho việc cấu tạo, hoạt động và sinh sản của tế bào.
- Truyền đạt được thông tin di truyền qua các thế hệ tế bào, cơ thể và từ nhân đến tế bào chất.
- Có khả năng biến đổi và tích lũy thông tin di truyền.
- Có khả năng sửa sai thông tin di truyền.


Phage T2
S^{35}
Vỏ của phage
Phần lớn phóng xạ S^{35} phát hiện ở đây
Rung mạnh
E coli
P^{32}
Vỏ của phage
Rung mạnh
Phần lớn P^{32} ở vi khuẩn chuyển sang phage

Hình I.3. *Thí nghiệm chứng minh vật chất di truyền của phage là ADN*

§2. CƠ CHẾ TÁI BẢN ADN

Các sinh vật đơn bào hay đa bào tồn tại được liên tục qua nhiều thế hệ nhờ quá trình sinh sản liên tục tạo ra các thế hệ mới. Sự sinh sản là phương thức bảo tồn được tính di truyền qua đó các phân tử ADN mẹ phải tự sao chép ra các ADN con một cách chính xác. Điều đó có nghĩa là để tạo ra mỗi tế bào mới hay sinh vật mới thì thông tin di truyền cần thiết từ thế hệ bố mẹ sẽ được di truyền cho thế hệ tiếp theo hoàn toàn chính xác (gần như không biến đổi). Sau đó thế hệ con cháu sẽ thừa hưởng những đặc tính di truyền. Tính kế thừa này bắt nguồn từ các ADN của chúng được sao chép từ ADN bố mẹ. Mục này sẽ trình bày quá trình sao chép thông tin di truyền thông qua quá trình sao chép AND.

I. Mô hình Watson và Crick với ý tưởng về sự sao chép ADN

Theo Watson và Crick, sự sao chép ADN là một cơ chế nhân đôi, trong đó chủ yếu thông tin di truyền là các phân tử ADN nằm trong nhân tế bào và một số bào quan trong tế bào chất.

Watson và Crick đã ý niệm được rằng cấu trúc xoắn kép mà họ công bố chỉ ra một lối giải thích cho một trong những chức năng của ADN - khả năng sao chép và sao chép chính xác. Cấu trúc phân tử sẽ cho phép ADN hoạt động như nguyên liệu cơ sở cho sự di truyền. Chính phương thức xoắn kép ADN là con đường mà thông tin di truyền được truyền từ thế hệ này sang thế hệ kế tiếp đối với sinh vật có cấu tạo tế bào nói chung.

Watson và Crick đã cho rằng một phân tử ADN gồm hai mạch hoàn chỉnh là đầu mối để tìm hiểu sự sao chép ADN xảy ra như thế nào? Mỗi một mạch sẽ hoạt động như một khuôn mẫu cho việc tổng hợp mạch hoàn chỉnh từ chính nó: đây chính là "sự kết cặp đặc biệt" mà hai nhà khoa học đã công bố năm 1953. Thực tế vấn đề về sự cặp đôi (pairing) đã được nêu ra lần đầu từ Chargaff "base pairs".

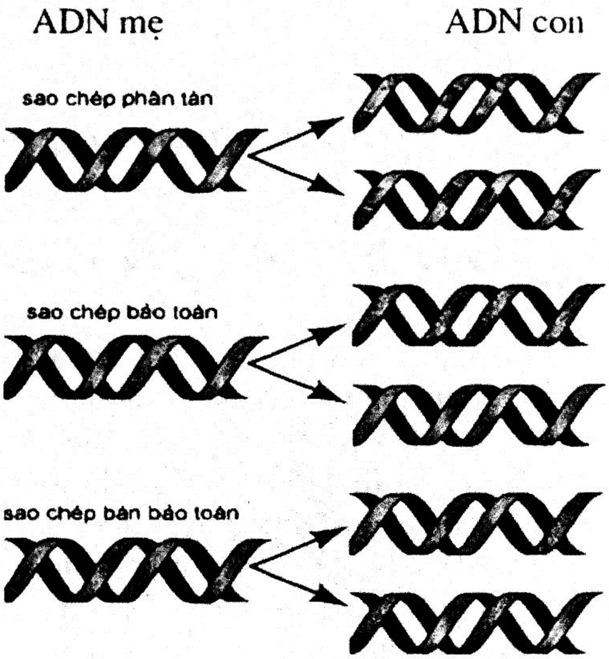
II. Kiểu sao chép ADN theo nguyên tắc bán bảo toàn

Một câu hỏi cốt lõi được đặt ra cho các nhà khoa học trước đây là tập trung vào tìm hiểu cơ chế sao chép ADN ra sao? Vậy mô hình phân tử Watson & Crick về sự sao chép có đúng hay không?

Sau những công bố của Watson & Crick đã có rất nhiều nhà khoa học đã nỗ lực tìm câu trả lời cho những câu hỏi trên. Trong đó, nỗ lực đem lại thành công nhâất là hàng loạt thí nghiệm của Meselson và Stahl được công bố năm 1958.

Những vấn đề chính ở đây là sự phân bố các đơn phân của ADN mẹ trong những phân tử ADN con. Biết được sự phân bố các đơn phân như thế nào sẽ giải thích được vai trò của ADN mẹ trong quá trình tự sao chép bằng phương thức gì?

Năm 1957 J.Stent và M.Delbruck đề cập tới ba khả năng xảy ra liên quan đến sự phân bố các đơn phân của ADN mẹ tương ứng với ba kiểu sao chép: bảo toàn, bán bảo toàn, phân tán (hình I.4):



Hình I.4. *3 khả năng sao chép của ADN*

- ***Kiểu bán bảo toàn:*** Hai mạch đơn của ADN mẹ được dùng làm khuôn mẫu để tổng hợp hai mạch mới. Sau đó hai ADN con được tạo thành, trong đó mỗi ADN con có một mạch của ADN mẹ và một mới được tổng hợp từ nguyên liệu của môi trường nội bào.

- ***Kiểu bảo toàn:*** Hai mạch đơn của ADN mẹ được dùng làm khuôn mẫu để tổng hợp hai mạch mới. Sau đó hai mạch mới liên kết tạo thành ADN con. Còn hai mạch ADN mẹ được giữ nguyên và lại kết hợp với nhau như trước

- ***Kiểu phân tán:*** Mọi đơn phân thuộc mỗi mạch của ADN mẹ đều xuất hiện trên các ADN con, nhưng chúng xuất hiện theo những đoạn ngắn và rải rác theo chiều dài của cả hai mạch ADN con.

Meselson và Stahl đã cố gắng phân biệt các trường hợp này bằng cách sử dụng kĩ thuật gọi là ly tâm gradient nồng độ hay tỷ trọng - kĩ thuật này là sự phân lớp các dung dịch hoà tan trên mặt một dung dịch khác trong ống li tâm, dung dịch này thường chứa CsCl. Trong đó nồng độ tăng theo chiều từ trên xuống đáy ống. Đây chính là sự chênh lệch tỉ trọng (gradient tỉ trọng) hay nồng độ.

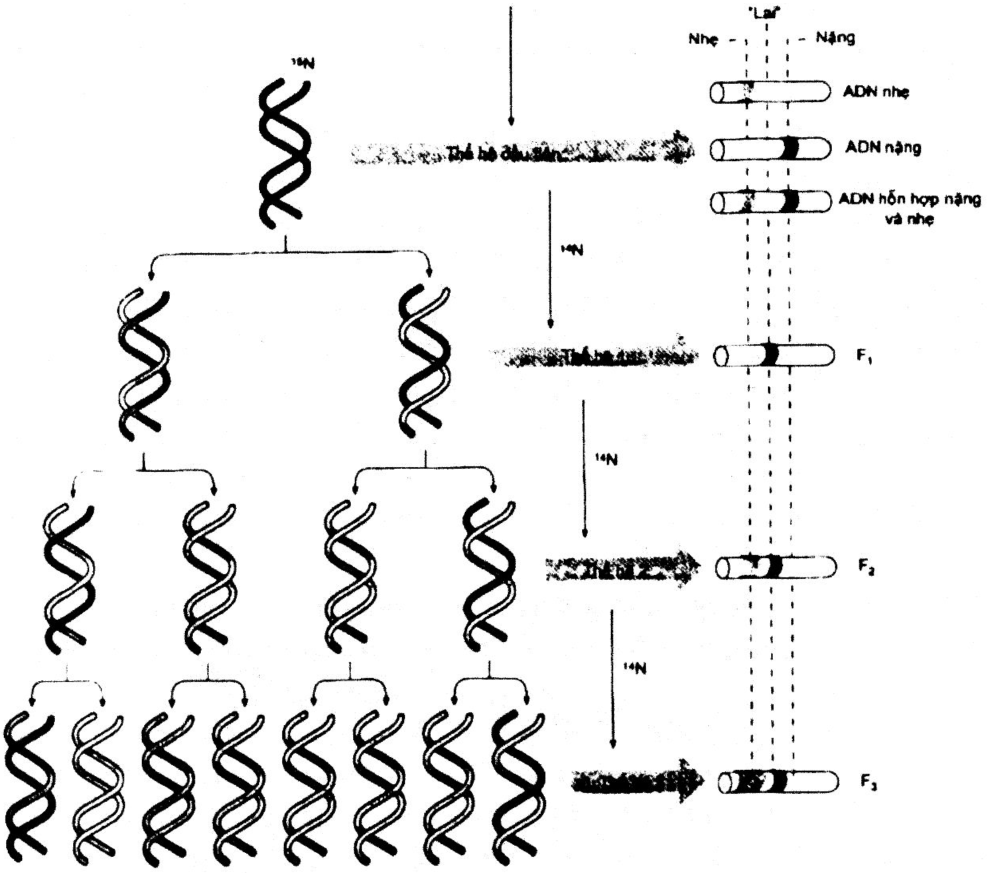
Sau đó các ống nghiệm được li tâm siêu tốc cao (50.000 vòng/ phút) trong thời gian dài (vài giờ). Các phân tử các chất bị lực li tâm phân ra thành các đơn vị gradien theo một phạm vi xác định; tại đó tỉ trọng của CsCl cân bằng với tỉ trọng theo sức đẩy của phân tử, khi đó các phân tử các chất không có sự xáo trộn. Khi sự li tâm vẫn đang tiếp diễn các hình ảnh hấp thụ tử ngoại dung dịch ADN được ghi lại, do vậy, sự dịch chuyển của các dải ADN có thể kiểm soát được (nhớ rằng ADN hấp thụ ánh sáng UV ở 260nm. Tuy nhiên, kĩ thuật này chỉ áp dụng được khi trọng lượng của các phân tử khác nhau cho ra các mức khác nhau sau li tâm. Các phân tử có trọng lượng khác nhau định vị tại những vị trí khác nhau trong sự phân mức của CsCl (gradient CsCl).

Tiếp theo có một vấn đề đặt ra là Meselson và Stahl phải tìm ra phương pháp phân biệt được khối lượng ADN con và ADN mẹ (li tâm các ADN nhất thiết phải trong cùng một điều kiện hoàn toàn giống nhau; ADN ở đây là chuỗi xoắn kép). Điều này có thể thực hiện bằng cách kết hợp tạo ra một ADN được tổng hợp mới hoàn toàn hoặc kết hợp với chất đồng vị nitơ nặng (^{15}N) hoặc nitơ nhẹ (^{14}N). Thí nghiệm của Meselson và Stahl được tiến hành như sau:

E.Coli B được nuôi trong môi trường chứa chất đồng vị nitơ nặng (^{15}N) tức NH_4Cl cho 14 thế hệ. Dưới những điều kiện này *E.Coli* sinh sản phải sử dụng NH_4Cl như một nguồn nitơ cho việc tổng hợp các purin và pirimidin cần thiết cho sự sao chép ADN. Kết thúc sau 14 thế hệ gần như tất cả các tế bào có ADN đều chứa ^{15}N. Dòng tế bào này sẽ đại diện cho mẫu ADN mẹ, trong dòng tế bào này ADN được chiết ra. Sau đó môi trường nuôi được thay đổi đột ngột bằng việc thêm vao đồng vị ^{14}N để tạo ra môi trường CH_4Cl chứa ^{14}N cần cho sự tổng hợp ADN, dẫn đến sự pha loãng ^{15}N và cung cấp nguồn lớn ^{14}N cho các tiền chất ADN. Từ đây ADN được tổng hợp mới sẽ chứa các đồng vị nhẹ ^{14}N.

Sau một vài thế hệ thu được mẫu tế bào đem xử lí để chiết ADN. Mẫu ADN gồm cả ADN mẹ chứa đồng vị nặng li tâm gradient tỉ trọng (nồng độ) CsCl, tại các vị trí sa lắng của mỗi mẫu được đánh dấu bằng sự hấp thụ UV. Kết quả cho thấy ADN mẹ chứa nitơ nặng định vị gần đáy ống nhất. Thế hệ tế bào đầu tiên nuôi trong nitơ nhẹ có ADN định vị phía trên ADN mẹ, và mỗi mẫu kế tiếp được lấy ra tương ứng với ADN của thế hệ 2, 3 (ADN bị tách ra thành hai mạch). Một mạch giống hệt ADN của thế hệ đầu nhưng mạch thứ hai là dạng mới lạ và cũng xuất hiện ở lớp cao hơn trong sự phân tầng theo tỉ trọng nằm phía trên ADN mẹ chứa ni tơ nặng của thế hệ đầu. Kết quả thí nghiệm được thể hiện ở hình I.5.

Chú ý: Trong hình I.5' ADN được tạo ra từ các vạch nặng nên nó định vị gần phía đáy ống li tâm. Các phân tử ADN thuộc thế hệ 1 là dạng con lai: một mạch bắt nguồn từ ADN mẹ (đồng vị nặng ^{15}N), mạch hai được tổng hợp mới hoàn toàn chứa ^{14}N. Phân tử ADN lai này định vị phía trên ADN mẹ trong ống li tâm. Từ thế hệ thứ hai có một loại phân tử mới xuất hiện nó chứa hoàn toàn các mạch nhẹ, bởi vì chỉ có nitơ nhẹ được sử dụng để tổng hợp. Trong số ADN thế hệ 2 có một nửa phân tử là dạng lai và một nửa là dạng nhẹ. Sự phân bố như vậy được giải thích là do mỗi mạch của ADN lai (ADN thế hệ 1) hoạt động như một khuôn mẫu để tổng hợp một phân tử ADN mới. Do vậy mỗi ADN lai sẽ tạo ra một ADN con lai và một ADN nhẹ. Sau đó tại mỗi thế hệ kế tiếp sẽ có ngày càng nhiều ADN nhẹ với tỉ lệ cao trong tổng số ADN, ngược lại tỉ lệ ADN con lai ngày càng giảm đi (nhớ rằng nguồn nitơ bổ sung duy nhất là đồng vị nhẹ ^{14}N). Do vậy, khi các ADN của các thế hệ sau này được li tâm thì vạch nhẹ biểu hiện lấn át và ngày càng nổi rõ trong khi vạch trung gian mờ dần.



Hình I.5. *Thí nghiệm về cơ chế sao chép bán bảo toàn*

Meselson và Stahl đã công bố những kết quả thí nghiệm này hoàn toàn chính xác với mô hình sao chép của Watson & Crick. Vậy những dữ liệu thu được của họ góp phần xác nhận cho mô hình sao chép ADN bán bảo toàn. Theo nguyên tắc bán bảo toàn, từ một phân tử ADN mẹ qua tái bản cho hai phân tử ADN con, trong đó mỗi phân tử ADN con có một mạch của phân tử ADN mẹ còn một mạch được tổng hợp từ nguyên liệu của môi trường.

Vậy còn mô hình sao chép bảo toàn và phân tán thì sao? Các dữ liệu thu được ở đây đã loại đi mô hình "bảo toàn", bởi vì theo mô hình đó: Các phân tử ADN thế hệ hai sẽ chứa một nửa ADN mẹ - nặng và một nửa ADN nhẹ. Nếu sự phân bố ADN mẹ tạo ra một ADN mới chứa duy nhất các mạch nhẹ hay sẽ có hai vạch xuất hiện ở thế hệ thứ nhất, một vạch ADN nặng, một vạch ADN nhẹ và không có vạch trung gian.

Mô hình "phân tán" cũng bị loại đi. ADN thế hệ 1 sẽ là ADN lai giống như mô hình bán bảo toàn, nhưng ADN vẫn tương tự như vậy với mỗi thế hệ kế tiếp. Vạch nhẹ gần như không thể xuất hiện trong thế hệ thứ hai hoặc một vài thế hệ sau nữa, bởi vì mỗi mạch ADN mẹ sẽ bị phân tán và chen vào giữa các phân tử ADN thế hệ con, do vậy, tất cả các ADN được tạo ra sau mỗi lần sao chép sẽ là các dạng ADN con lai.

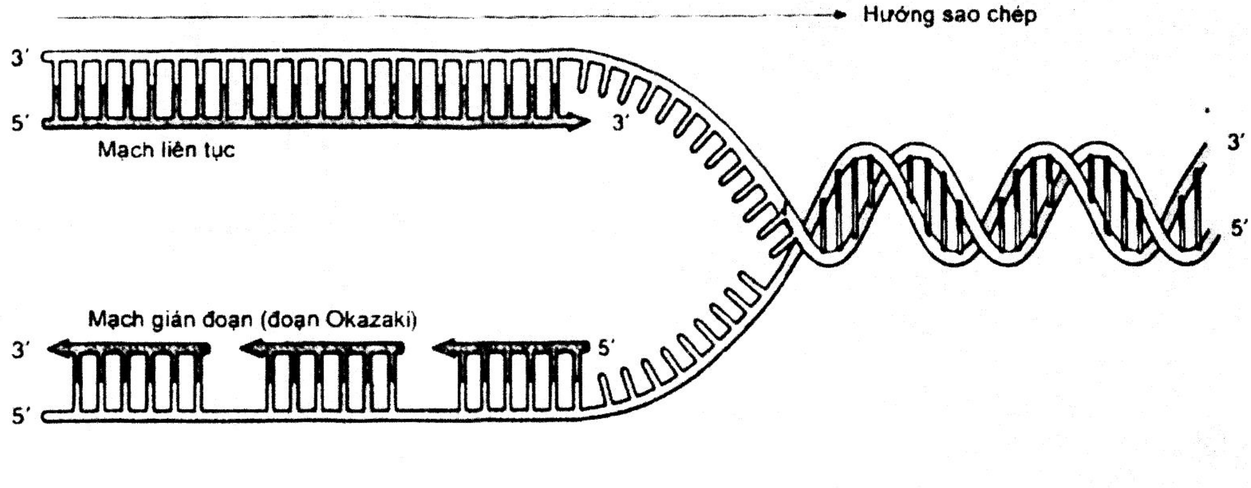
Tóm lại, mô hình sao chép ADN mạch kép là kiểu sao chép bán bảo toàn. Mỗi phân tử ADN được tổng hợp từ một mạch bắt nguồn từ ADN mẹ và một mạch tổng hợp mới hoàn toàn. Hay là trong suốt quá trình sao chép mỗi một mạch ADN hoạt động như một mạch khuôn cho việc tổng hợp mạch ADN mới. Do vậy, sự sao chép ADN sẽ bảo toàn mỗi mạch trong mỗi phân tử con.

III. SỰ TÁI BẢN ADN Ở SINH VẬT NHÂN SƠ (PROKARYOTE)

Trước khi đi vào cơ cfhế và các bước trong quá trình tái bản, cần phải nhấn mạnh vài điểm quan trọng sau:

1- Các nuclêôtit bị photphoryl hoá tại vị trí 5'. Do vậy sự tổng hợp ADN luôn luôn theo chiều 5' → 3'. Cho nên, mỗi nuclêôtit mới được thêm vào chuỗi đang tổng hợp bằng cách sáp nhập vào nuclêôtit kế trước nhờ sự photphoryl hoá vị trí 5' của nó với vị trí không photphoryl hoá 3' của nuclêôtit cuối cùng trong chuỗi ADN, hay nói một cách khác đi: Sự lớn lên hay kéo dài mạch ADN chỉ được mở rộng duy nhất từ đầu 3' của mạch. Các nuclêôtit khi nối vào mạch thường liên kết với nuclêôtit trên mạch khuôn theo nguyên tắc bổ sung: A liên kết với T bằng 2 liên kết hiđrô, còn G liên kết với X bằng 3 liên kết hiđrô.

2- Hai mạch mới được tổng hợp theo hai phương thức khác nhau và luôn đi theo chiều 5' → 3'. Một mạch được tổng hợp liên tục theo chiều tháo xoắn của ADN (hay chạc ba) gọi là mạch dẫn (leading strand) hay mạch liên tục, mạch còn lại được tổng hợp gián đoạn (semidiscontinuous synthesis) ngược chiều tháo xoắn (hay chạc ba) gọi là mạch chậm (lagging strand) hay mạch gián đoạn (hình I.6).



Hình I.6. *Sơ đồ tổng hợp mạch liên tục và không liên tục ở ADN.*

1. Sự khởi đầu quá trình tái bản

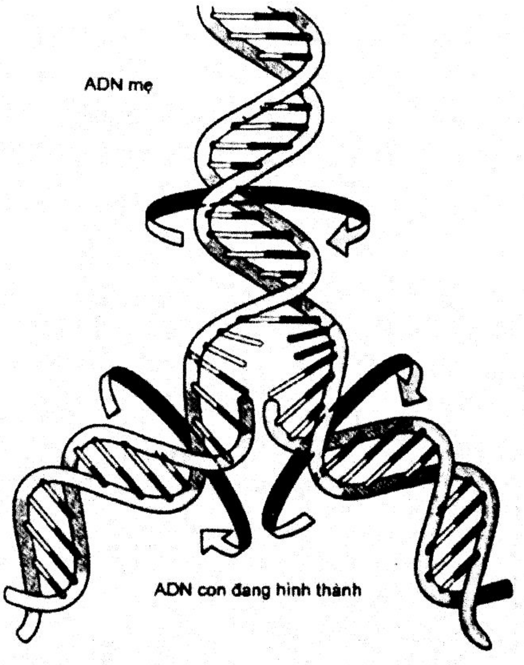
Phân tử ADN mạch kép vòng dài khoảng 1300 micromet và chứa khoảng $4,7.10^6$ cặp bazơ, tốc độ sao chép trong phạm vi khoảng 1500 nuclêôtit/giây. Cả phân tử ADN được sao chép trong khoảng 40 phút. Đại phân tử này được chứa trong tế bào tính theo trục dài xấp xỉ 3 micromet. Sự sao chép ADN của *E.Coli* là quá trình được kiểm soát chặt chẽ trong mỗi lần phân chia tế bào.

Khi tiến hành sao chép 1 phân tử có chiều dài như vậy lại bị hạn chế trong một không gian quá chật hẹp, ADN của *E.Coli* được cuộn lại chặt chẽ hoặc được đóng cục cho phù hợp với giới hạn của 1 tế bào. Khi sự tổng hợp diễn ra thì phân tử này sẽ tháo xoắn. Ngay sau khi sự sao chép đã hoàn tất thì mỗi một phân tử ADN mạch kép mới phải được đóng xoắn lại (hình I.7) và vón cục. Tất nhiên các hoạt động xoắn vặn và tháo xoắn phải được điều khiển dưới những điều kiện nghiêm ngặt.

Khởi đầu của quá trình sao chép bao gồm các sự kiện: nhận biết điểm sao chép, tháo xoắn và tách mạch ADN.

ADN có thể ở 3 dạng cấu trúc (hình I.8):

- Dạng siêu xoắn khi mạch kép vặn xoắn hình số 8.
- Dạng xoắn hay vòng tròn được tạo ra khi dạng siêu xoắn bị cắt đứt một trong hai mạch của ADN.
- Dạng thẳng khi ADN đứt cả hai mạch.



Hình I.7. *Tháo và vặn xoắn của ADN*

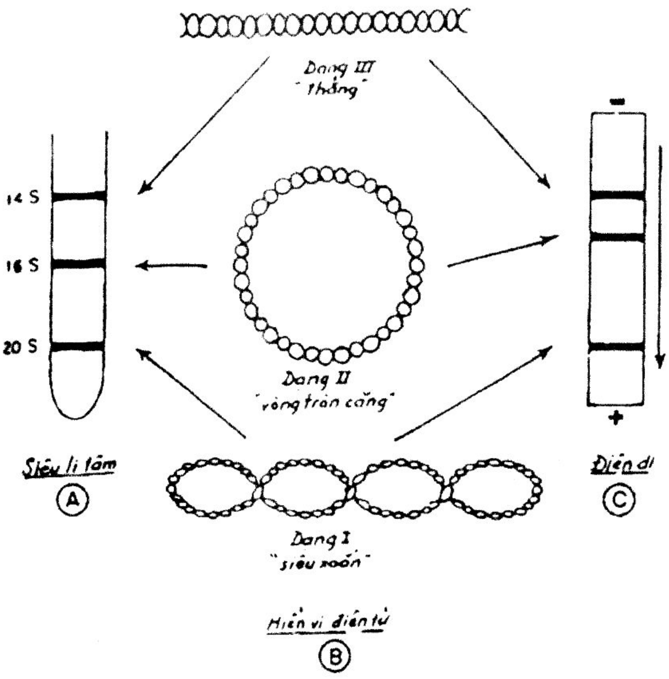
Trong cả 3 dạng trên, dạng siêu xoắn là dạng cơ bản hay tự nhiên, cả về mặt cấu trúc (vì ADN của các nuclêôxôm ở dạng này) lẫn chức năng.

E.Coli có một điểm khởi đầu sự sao chép (replication origine gọi tắt là ori) chứa 245 cặp nuclêôtit. Tại vị trí đó sự tổng hợp ADN sẽ diễn ra.

Các bước cần thiết khởi đầu quá trình sao chép tại vị trí Ori (origine - điểm xuất phát) diễn ra như sau:

1. Prôtêin DnaA nhận biết và liên kết với vị trí oriC, gây ra tương tác, bẻ gẫy liên kết hidro giữa các cặp bazơ khoảng 40 liên kết bị bẻ gẫy. Quá trình này cần cung cấp năng

lượng và năng lượng đó được lấy từ ATP. Sự liên kết của DnaA làm cho prôtêin DnaB và DnaC dễ dàng gắn vào vị trí ori hình thành nên phức hệ tiền khởi đầu (prepriming).

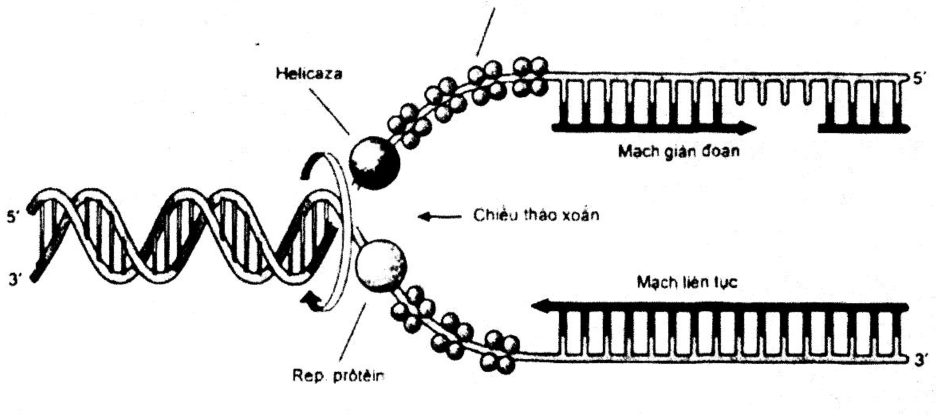

Dạng III
"thẳng"
14 S
16 S
20 S
-
+
Dạng II
"vòng tròn căng"
Siêu li tâm
A
Dạng I
"siêu xoắn"
Điện di
C
Hiển vi điện tử
B

Hình I.8. *Các dạng cấu trúc của ADN.*

2. Tiếp đến enzim gyraza (một loại enzim topoisomeraza) sẽ sử dụng ATP làm nguồn năng lượng để giải phóng các sợi ADN giúp cho quá trình dãn xoắn của phân tử ADN ở hai phía của prôtêin DnaB. Enzym này cũng cần thiết cho việc tách riêng hai phân tử ADN mạch kép mới và giúp chúng cuộn xoắn và định khu lại trong các tế bào con.

3. Sau đó các enzim helicaza (còn gọi là deroulaza) tách hai mạch của ADN bằng cách phá vỡ các liên kết hiđrô giữa các bazơ nhờ năng lượng giải phóng từ sự thủy giải các nucleôsid 5'triphotphat (NTP). Nhiều loại helicaza cùng hoạt động đồng thời: prôtêin Rep gắn trên mạch 3'→5', còn helicaza II và III gắn trên mạch 5'→3' (hình I.9).

4. Tiếp theo các prôtêin SSB (Single Strand Binding-liên kết với mạch đơn) gắn lên khắp mạch đơn làm cho hai mạch không kết hợp trở lại được để việc sao chép được dễ dàng.


SSB
Helicaza
5'
Mạch gián đoạn
5'
Chiều tháo xoắn
3'
Mạch liên tục
3'
Rep prôtêin

Hình I.9. *Sự tham gia của các prôtêin và enzim vào cơ chế sao chép của ADN*

2. Tổng hợp mạch mới

a) Tổng hợp đoạn mồi (primer) ARN

Các enzim ADN polimeaza chỉ có thể tổng hợp mạch đơn mới bằng cách nối dài một đoạn mồi đã bắt cặp sẵn trên khuôn. Mồi này là một ARN nhỏ khoảng 10 nuclêôtit được tổng hợp bởi một phức hợp prôtêin gọi là primosome, trong đó có enzim tổng hợp ARN từ mạch khuôn ADN gọi là primaza.

b) Tổng hợp mạch liên tục (chuỗi "dẫn đầu" hay mạch "ra nhanh")

Bởi vì sợi "ra nhanh" đối song song với sợi khuôn của nó và hướng tổng hợp của nó trùng khớp với hướng của toàn bộ quá trình sao chép nên chỉ cần một ARN mồi được tổng hợp. Sau đó ADN polymeraza III xúc tác sự tạo thành liên kết photphodieste giữa nhóm 3'OH tự do của đoạn mồi và nguyên tử photpho của nuclêôtit triphotphat đang được gắn vào đoạn mồi và tiếp tục polimer hóa mạch ADN bằng cách thêm các đêoxiribônuclêôtit vào đầu 3'OH của chuỗi đang kéo dài. Khi kết thúc, ADN polimeaza I vào thay thế ADN polimeraza III để phân hủy đoạn mồi và tổng hợp đoạn mạch thay thế bằng các nguyên liệu là các nuclêôtit. Sau đó đoạn mạch này được enzim ligaza nối kết với mạch đơn dài phía sau.

Mạch mới 5'→3' được tổng hợp trên mạch khuôn 3'→5' hoàn thành sớm hơn mạch còn lại nên gọi là mạch dẫn đầu (hay sợi ra trước).

c) Tổng hợp mạch gián đoạn (chuỗi "ra chậm")

Sự tổng hợp chuỗi "ra chậm" cũng sẽ là đối song song và do đó nó kéo dài theo hướng ngược lại với hướng của quá trình sao chép. Sợi khuôn có chiều từ 3'-5', do đó sợi mới phải có chiều từ 5'→3'.

Tuy nhiên, các nghiên cứu chỉ ra rằng vòng sao chép sợi khuôn của sợi ra chậm có hướng ngược 180^0 do đó sự tổng hợp chuỗi "ra chậm" dài ra cùng hướng với sợi ra nhanh (Hình I.10).

Trình tự các bước tổng hợp diễn biến ở chuỗi "ra chậm" như sau:

1. ARN mồi mới được tổng hợp nhờ primosome.

2. Sợi ra chậm ở sau vùng liên kết ARN - ADN cuộn vòng lại 180^0 vào trong phức hệ ADN polymeraza III, sau đó kéo dài sợi ADN.

3. Sự tổng hợp ADN vẫn tiếp tục cho đến khi ADN polymeraza III nối được từ 1000 - 2000 đêxyribônuclêôtit và tiếp giáp với đầu 5' của đoạn Okazaki được tạo ra trước đó (R.Okazaki-người Nhật,phát hiện ra kiểu sao chép nửa gián đoạn của ADN vào năm 1969). Cụ thể là tiếp giáp với đoạn ARN mồi phía trước.

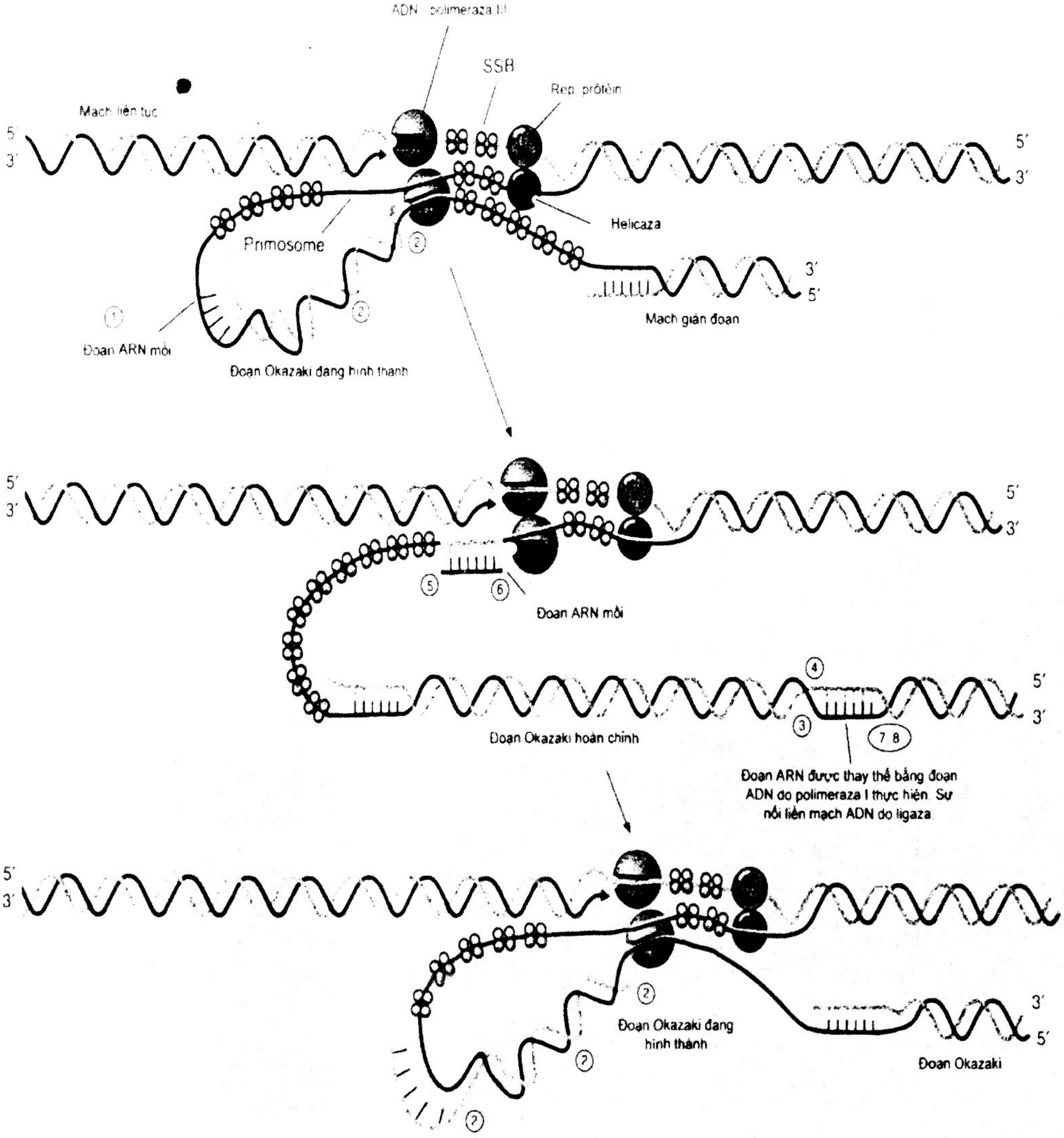
4. Ở thời điểm này, ADN polymeraza III sẽ rời khỏi sợi khuôn của sợi ra chậm và SSB cũng tách ra.

5. Khi ADN được tiếp tục tổng hợp thì nhiêuf SSB gắn vào sợi khuôn của sợi ra chậm ngay sau ADN polymeraza III.

6. Sau khi gắn các prôtêin SSB, các primosome liên kết vớimạch khuôn của sợi ra chậm và bắt đầu tổng hợp đoạn ARN mồi tiếp theo, như vậy chu kỳ tổng hợp đoạn Okazaki được lặp lại.

7. Khi các đoạn Okazaki bắt đầu được tích luỹ (ít nhất là có hai đoạn) thì ADN polymeraza I sẽ hoạt động. Enzim này có chức năng polymer (kéo dài mạch) và có hoạt tính exonucleaza (cắt) từ đầu 5' → 3', nó bắt đầu nối thêm các đêxyribônuclêôtit

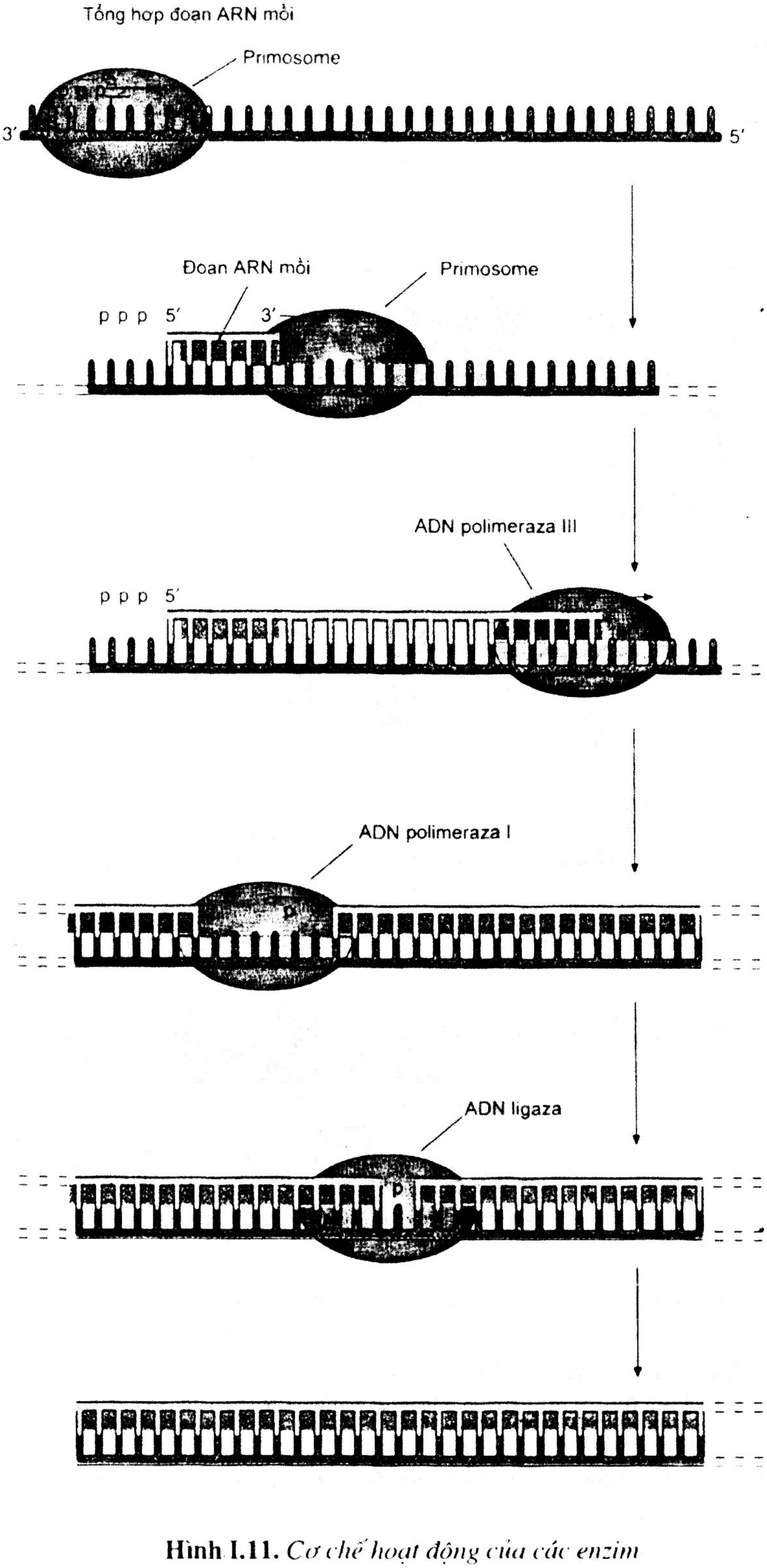
vào đuôi 3' của đoạn Okazaki, đồng thời loại các ribonuclêôtit của đoạn ARN mồi ở đầu 5' của đoạn Okazaki ngay trước nó. Hai hoạt tính của enzym này tiếp tục hoạt động cho đến khi ARN mồi được loại hoàn toàn và đầu 3' của đoạn này sát ngay đầu 5' của đoạn kế cận. Lúc này cả hai đoạn Okazaki chỉ cần một liên kết photphodiester để nối chúng với nhau.


ADN - polimeraza III
SSB
Rep prôtêin
Mạch liên tục
5'
3'
Primosome
Helicaza
Mạch gián đoạn
①
②
Đoạn ARN mồi
Đoạn Okazaki đang hình thành
⑤
⑥
Đoạn ARN mồi
④
③
7 8
Đoạn Okazaki hoàn chỉnh
Đoạn ARN được thay thế bằng đoạn ADN do polimeraza I thực hiện. Sự nối liền mạch ADN do ligaza
Đoạn Okazaki đang hình thành
Đoạn Okazaki

Hình I.10. *Sự kéo dài mạch ra chậm theo hướng 5' →3' như mạch ra nhanh*

8. Enzym ADN ligaza sẽ sử dụng ATP làm nguồn năng lượng để tạo liên kết photphodiester liên kết đầu 3' của đoạn Okazaki này với đầu 5' của đoạn Okazaki trước nó qua nhóm 5' - photphoryl.

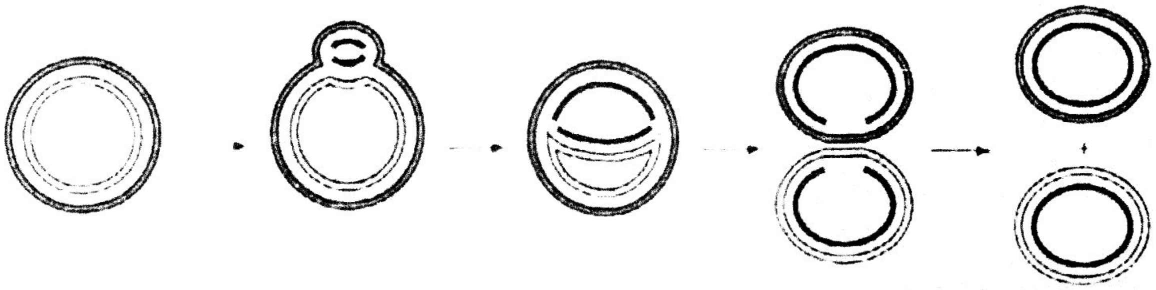
Những bước này (từ bước 1 đến bước 8) được minh họa ở hình I.11 và được lặp lại cho đến khi sự tổng hợp hai sợi ra chậm và ra nhanh của một chạc ba được hoàn tất. Theo cách này sự tổng hợp ADN theo cả hai hướng đều được hoàn thành.


Tổng hợp đoạn ARN mồi
Primosome
3'
5'
Đoạn ARN mồi
Primosome
p p p 5'
3'
ADN polimeraza III
p p p 5'
ADN polimeraza I
ADN ligaza

Hình I.11. *Cơ chế hoạt động của các enzim*

3. Tổng hợp ADN theo hai hướng

Một vấn đề rất dễ nhận ra là, sự sao chép ADN của *E.Coli* theo hai hướng. Khi các phức hệ tiền chất được tạo thành tại điểm khởi đầu, hai nhánh sao được tạo ra và chạy ngược chiều nhau khi tổng hợp ADN diễn ra. Các bước tiến hành (các bước 1-8) được mô tả ở cả hai nhánh trong sơ đồ I.9. Sự sao chép ADN xảy ra theo 2 hướng ngược nhau theo vòng của NST vòng cho đến khi hai nhánh được nhập vào nhau. tại thời điểm đó sự sao chép ADN của NST coi như đã hoàn thành (hình I.12).



Hình I.12. *Sự sao chép theo hai hướng*

Chú ý trong hình I.12, các mạch gián đoạn và mạch dẫn đầu xen kẽ vòng quanh khối cầu. Hướng sao chép chính là sự di chuyển của các nhánh xác định bởi mạch ADN mẹ hoạt động làm khuôn mẫu cho các mạch dẫn đầu và mạch gián đoạn.

Khi các nhánh sao chép tách khỏi nhiễm sắc thể vòng, thì nó được coi như kiểu teta (theta - θ), vậy nên hiểu sao chép này thường được coi như kiểu sao chép theta và các NST được sao chép như cấu trúc theta. Sự tách ra của phân tử ADN mạch kép sau đó lại được gắn kết lại bởi các enzim gyraza chính là dấu hiệu hoàn tất quá trình sao chép ADN.

4. Sự chính xác trong sao chép ADN

Sự chuyển tải các thông tin di truyền chính xác cho thế hệ sau phụ thuộc vào độ chính xác trong cơ chế sao chép ADN. Những biến đổi có tính di truyền cho phép gọi là tính linh động thích nghi. Nhưng có quá nhiều biến đổi xảy ra một cách ngẫu nhiên sẽ dẫn đến mất đi những khả năng thích ứng với môi trường của sinh vật. Do vậy tốc độ mắc lỗi cao sẽ gây ra quá mức độ chịu đựng của sinh vật với môi trường.

Vậy tính toàn vẹn các thông tin di truyền được duy trì từ thế hệ này cho thế hệ sau như thế nào? *E.Coli* tái tạo ra *E.Coli* khác ra sao?

Ở *E.Coli*, cứ 1 tỷ cặp bazơ được sao chép thì có 1 lỗi, hay trong một thế hệ có 1 lỗi/1000 tế bào. Tỉ lệ mắc lỗi này do rất nhiều yếu tố, một số yếu tố đã biết được và nhiều yếu tố còn chưa được phát hiện. Tính chính xác trong sự sao chép ADN ở *E.Coli* được kiểm soát chủ yếu bởi 2 mức độ. Mỗi một mức kiểm soát theo một cơ chế riêng. Cơ chế thứ nhất là cơ chế tránh mắc lỗi, và cơ chế thứ hai là cơ chế sửa sai.

Trong suốt quá trình tái bản, hệ thống tránh mắc lỗi (sai sót) hoạt động nhờ hoạt tính của 2 enzim khác nhau. Đầu tiên enzim ADN polymeraza III lựa chọn các nuclêôtit cho sự kết cặp bazơ chính xác. Sự lựa chọn này là quan trọng nhất đảm bảo tính chính xác trong sao chép ADN. Cũng dễ nhận thấy rằng, sự cặp đôi chính xác các nuclêôtit ở môi trường nội bào và trên mạch khuôn chính là hoạt động tổng thể nhất và tiêu tốn nhiều năng lượng. Hoạt động thứ hai là quá trình đọc sửa của ADN polymeraza I. Enzim này kiểm tra các nuclêôtit vừa mới đặt vào và loại đi các nuclêôtit nào cặp đôi sai.

ĐẠI HỌC QUỐC GIA HÀ NỘI
TRUNG TÂM THÔNG TIN THƯ VIỆN
LC/ 2524

Cơ chế thứ hai bao gồm sự sửa sai chính là đề cập đến một hệ thống sửa đổi lỗi gắn kết. Nó được thiết lập để sửa các lỗi sau khi hệ thống đầu đã kiểm tra nhưng vẫn xảy ra. Hoạt động này cũng phụ thuộc vào ADN polymeraza I ở *E.Coli*. Điều quan trọng là enzim (hay những enzim) của hệ thống này có khả năng phân biệt các nuclêôtit mạch khuôn và các nuclêôtit mới.

Có giả thuyết khác cho rằng chính đoạn mồi ARN cũng có thể là một hệ thống tránh mắc lỗi (error avoidance system). Các lỗi gắn nhầm hầu như xảy ra với một vài nuclêôtit đầu tiên của mạch. Nhưng đoạn mồi bị loại đi và thay thế nhờ enzim ADN polymeaza I thì các lỗi này có thể được sửa chữa.

III. SỰ TÁI BẢN ADN Ở SINH VẬT NHÂN THỰC (EUKARYOTE)

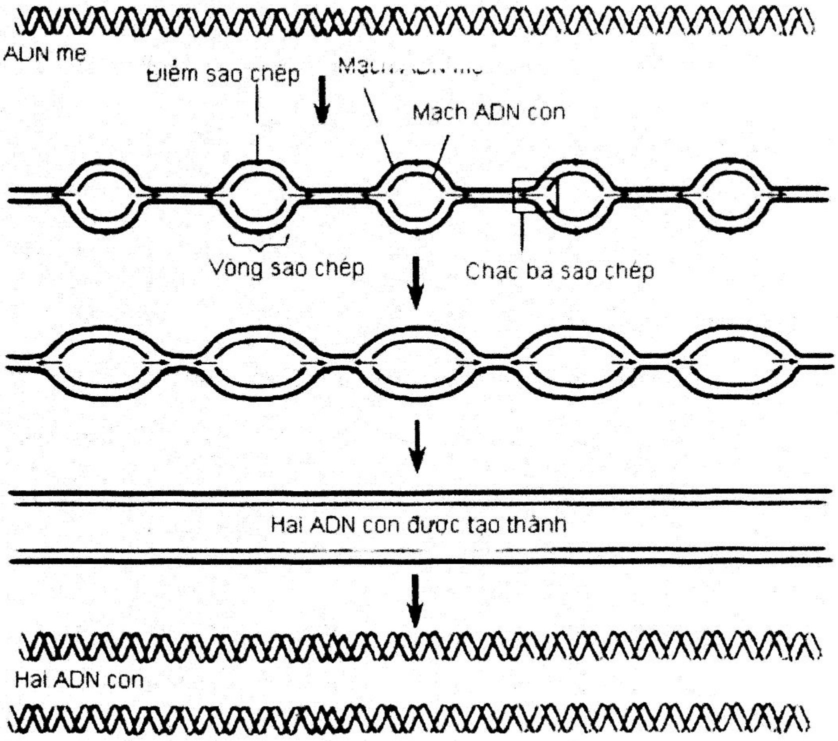
1. Những điểm khác biệt cơ bản trong tái bản ADN ở sinh vật nhân thực so với sinh vật nhân sơ

Mặc dù sự sao chép ADN ở sinh vật nhân thực hay sinh vật nhân sơ trong những năm gần đây được cập nhật liên tục, dẫn đến các dữ liệu thu được cho thấy sự sao chép ADN ở sinh vật nhân sơ và nhân thực theo phương thức tương tự nhau. Tuy nhiên, sự tái bản ADN ở sinh vật nhân thực so với sinh vật nhân sơ cũng có một số điểm khác như:

1. Eukaryote có số lượng và kích thước NST lớn hơn.

2. Sự sao chép ADN ở Eukaryote đòi hỏi dài hơn (6 - 8 giờ) trong khi đó ở *E.Coli* chỉ cần 40 phút là hoàn tất.

3. Dọc theo các NST của Eukaryote có rất nhiều điểm khởi đầu sao chép ADN. Các điểm này cách nhau khoảng 20000 cặp nuclêôtit. Ví dụ, nấm men bánh mì *Saccharomyces cerevisiae* có 500 điểm sao chép.



Hình I.13. *Sơ đồ tái bản ADN ở sinh vật nhân thực diễn ra ở nhiều điểm khởi đầu sao chép (ôri)*

4. Sự sao chép theo hai hướng và bắt đầu tại điểm khởi đầu ở nhiều điểm và tiếp tục cho đến khi các nhánh loại đi các đoạn mồi và hợp lại làm một (hình I.13).

5. Sự sao chép ADN ở sinh vật nhân thực với tốc độ khoảng 10 - 100 nuclêôtit/giây còn ở prokaryote là khoảng 1500nuclêôtit/giây.

6. Quyết định tái bản AND ở pha G_1 trong chu kì tế bào, trong suốt thời điểm đó nồng độ các yếu tố sinh trưởng và các phân tử tín hiệuđược tăng lên.

7. ADN ở sinh vật nhân thực được sao chép trong suốt pha S của chu kỳ tế bào.

8. Có ít nhất 5 kiểu ADN polymeaza tìm thấy ở sinh vật nhân thực:

- Polimeaza α /primaza có chức năng tổng hợp mồi ARN cho mạch chậm, còn các chức năng khác chưa được rõ, không có chức năng sửa sai.

- Polimeaza β có chức năng giống ADN polimeaza I, nghĩa là tổng hợp đi kèm với sửa sai và hoàn chỉnh mạch mới sau khi mồi ARN được loại bỏ.

- Polimeaza γ được phát hiện ở ti thể tham gia tổng hợp ADN - hệ gen ở ti thể.

- Polimeaza δ dường như có chức năng gần với ADN polimeaza III.

- Polimeaza σ mới được phát hiện, chưa rõ vai trò.

Ngoài các enzim kể trên, hệ thống sao chép ở eukaryote còn có sự tham gia của nhiều prôtêin chuyên biệt như: PCNA (Proliferating Cell Nuclear Antigen - kháng nguyên trong nhân tế bào đang phân chia) có chức năng hoạt hóa các polimeraza σ và δ, các nhân tố sao chép A và C (Replication Factor, RF-A,RF-C) cần cho hoạt động của các polimeraza α và δ...

2. Tóm tắt diễn biến cơ chế tái bản ADN

Mô hình sao chép ADN ở sinh vật nhân thực diễn ra như sau:

- Khởi đầu sao chép: do tác động của một topoisomeraza và RF-A, ADN được tháo xoắn.

- Trên mạch chậm primaza tương tác với RF-A tổng hợp mồi ARN (dài độ 10 nuclêôtit). Mồi này được nối dài thêm khoảng 20 đơn phân nữa nhờ polimeraza α kết hợp với RF-C. Sau đó, polimeraza α bị phức hợp PCNA-ATP chặn lại, giúp cho polimeraza δ gắn vào và tổng hợp đoạn Okazaki. Diễn biến tiếp theo và lặp lại có tính chu kì của sự sao chép gần như ở sinh vật nhân sơ.

- Polimeraza α được giải phóng chuyển lên mạch đối diện để tham gia tổng hợp liên tục mạch mới.

3. Sự tạo thành nuclêôxôm

Các phân tử ADN mới được tổng hợp xong nhanh chóng hình thành phức hệ với histon (một loại prôtêin) để tạo nên các nuclêôxôm (thể nhân) trong vòng vài phút. Các nuclêôxôm mới hình thành chỉ chứa các histon mới được tổng hợp. Điều đó cho thấy các octamer (8) histon cũ được duy trì qua các thế hệ, còn các octamer chỉ gồm các histon mới tổng hợp được sử dụng tại các chạc sao chép để hình thành các nuclêôxôm mới.

Tuy nhiên, điều chưa rõ là các nuclêôxôm mới (chứa octamer chỉ gồm các histon mới được tổng hợp) hình thành nằm hoàn toàn trên một mạch và các nuclêôxôm cũ nằm trên mạch kia hay có sự phân bố ngẫu nhiên trên cả hai mạch.

§3. GEN VÀ MÃ DI TRUYỀN

I. BẢN CHẤT CỦA GEN

Ngày nay những câu hỏi được đặt ra về gen là: Bản chất thực sự của gen là gì? Hoạt động của gen như thế nào? Gen chứa đựng thông tin di truyền gì? Và tất cả các gen về cơ bản có giống nhau không? Trong mục này, chúng ta sẽ trả lời cho các câu hỏi đề cập ở trên.

1. Khái niệm về gen

Gen là một đơn vị di truyền, chứa đựng thông tin (một đoạn nuclêôtit) mã hoá một polypeptit hay một phân tử ARN.

Người ta dựa vào vai trò của các sản phẩm gen để phân biệt các gen điều hoà và gen cấu trúc. Vì vậy, các gen thường được phân chia thành hai loại chính là gen cấu trúc và gen điều hoà.

- **Gen cấu trúc:** Gen này mã hoá các polypeptit hay ARN cần cho các hoạt động trao đổi chất thông thường của tế bào như là: các enzim, các prôtêin cấu trúc... Do vậy, một gen cấu trúc là một đoạn ADN hay ARN (trong một số vi rút) chứa đựng thông tin mã hóa cho một tARN; một rARN hay một polypeptit hoàn chỉnh.

- **Gen điều hoà:** Là những gen mã hoá các chuỗi polypeptit, các chuỗi này tạo thành các phân tử prôtêin với các chức năng điều khiển sự biểu hiện của các gen cấu trúc. Xét về mặt cấu tạo, các gen này cũng tương tự gen cấu trúc.

Mỗi gen được định vị tại một vị trí xác định trong NST, nó có ảnh hưởng nhất định đến hình thái và sinh lý của sinh vật. Gen có thể bị đột biến và bị tái tổ hợp với các gen khác.

Khái niệm gen còn được hiểu như sau: *Một gen là một trình tự mạch thẳng các nuclêôtit mã hoá một polypeptit hay một phân tử ARN*. Cần chú ý cụm từ "một trình tự các nuclêôtit mạch thẳng" ở đây có nghĩa là thông tin của một gen chính là trình tự các nuclêôtit tương ứng với một mạch ADN hay một mạch ARN; trình tự này không bao hàm mối quan hệ các nuclêôtit ngang qua hai mạch của chuỗi xoắn ADN kép.

Như vậy, bản chất hóa học của gen chủ yếu là ADN. Do đó ADN là nơi lưu giữ thông tin di truyền với hai đặc điểm quan trọng là:

1. Trong các nuclêôtit của ADN thì thành phần bazơ là yếu tố cấu thành thông tin.

2. Chuỗi các bazơ trong ADN là thông tin di truyền (từ "bazơ" và từ "nuclêôtit" được dùng như nhau khi xét về đặc điểm này).

Một gen của sinh vật nhân sơ có độ lớn trung bình dao động từ 900 đến 1500 cặp bazơ. Nhưng gen của sinh vật nhân chuẩn có độ dài trung bình rất khó xác định như trong bộ gen của người, người ta đã tìm thấy những gen có đến vài trăm ngàn nuclêôtit.

Trình tự các nuclêôtit trong các gen sẽ cung cấp hai phương thức thông tin trong sự tổng hợp prôtêin. Phương thức thông tin thứ nhất dùng quy định các axit amin đặc trưng với bộ ba mã hoá của một gen. Phương thức thông tin thứ hai chính là vị trí sắp xếp của mỗi axit amin trong polypeptit.

2. Gen cấu trúc

Các gen cấu trúc của các sinh vật khác nhau từ vi rút, sinh vật nhân sơ đến sinh vật nhân thực rất khác nhau. Điều đó tuỳ thuộc vào thông tin mà mỗi gen đó mang và tuỳ thuộc vào tính ổn định của gen tại các vị trí được biết trong phân tử ADN. Ví dụ có những gen mà thông tin của nó được sắp xếp liên tục bởi các nuclêôtit mà ta thường thấy ở sinh vật nhân sơ (prokaryote). Nhưng lại có những gen cấu trúc mà thông tin của nó bị gián đoạn hay bị phân tách bởi các trình tự nuclêôtit không mã hoá thường thấy ở sinh vật nhân thực. Hơn nữa lại có những gen mang thông tin di truyền của nó tổ hợp với thông tin chứa đựng của gen khác để rồi tạo nên một gen thứ ba, nghĩa là gen gối lên nhau, như ta thấy ở vi rút Φx 174. Thậm chí còn có gen di chuyển (gen nhảy) tới các vị trí khác nhau từ một NST này đến một NST khác thường thấy ở prokaryote và eukaryote.

Cấu trúc chung của các gen cấu trúc mã hoá prôtêin điển hình gồm 3 vùng trình tự nuclêôtit (hình I.14).

Hình I.14. *Cấu trúc chung của gen cấu trúc*

(1) Vùng khởi đầu: nằm ở đầu của gen mang tín hiệu khởi động và kiểm soát quá trình phiên mã.

(2) Vùng mã hoá: mang thông tin mã hoá các axit amin.

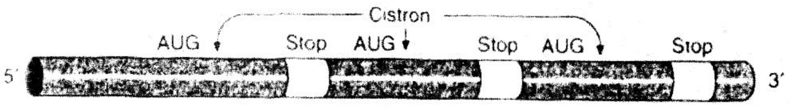
(3) Vùng kết thúc: nằm ở cuối gen mang tín hiệu kết thúc phiên mã.

Thường nằm ở đầu 5' của gen là các đoạn điều hòa. Những đoạn nuclêôtit này phản ứng với các tín hiệu hóa học trong và ngoài tế bào. Khi điều kiện trong, ngoài hay cả hai thay đổi, tế bào phản ứng với các tín hiệu hóa học này qua sự tương tác với các đoạn điều hòa. Những tương tác này sẽ hoạt hóa hoặc bất hoạt các gen cấu trúc. Bằng cách này mà loại prôtêin, số lượng prôtêin và tốc độ tổng hợp prôtêin được điều hòa. Những prôtêin này có thể cung cấp cho nội bào, trên bề mặt tế bào hoặc chuyển ra ngoài tế bào. Các đoạn điều hòa không có sản phẩm cuối cùng. Thông tin chúng mang là để nhận biết các tín hiệu và sau đó sẽ tương tác với các phân tử tín hiệu đó để điều hòa hoạt động của các gen cấu trúc. Tên của các đoạn điều hòa được gọi gắn liền với chức năng của từng đoạn như *promoter* (vùng khởi động), *operator* (vùng chỉ huy), *attenuator (vùng suy giảm)* và *enhancer* (vùng tăng cường).

a) Gen ở tế bào nhân sơ (prokaryote)

Hầu hết các gen của các sinh vật nhân sơ đều chứa trình tự nuclêôtit không bị phân tách hay bị gián đoạn bởi các trình tự không mã hoá, mặc dù vậy ở một số vi sinh vật Eubacteria và vi sinh vật cổ Archaebacteria vẫn có các trình tự không mã hoá. Tuy nhiên hầu hết các nuclêôtit tìm thấy trong những gen của sinh vật nhân sơ là các đơn vị thông tin dùng để cấu tạo nên một phân tử prôtêin hoặc một phân tử ARN.

Các gen cấu trúc của prokaryote hầu hết được hoạt hoá trong các cluster (cụm hay nhóm). Các cluster thường được coi như các đơn vị phiên mã đa cistron (cistron là một đoạn ADN kiểm soát sự tổng hợp một chuỗi polypeptit) chứa đựng thông tin ít nhất là hai chuỗi polypeptit. Đơn vị phiên mã hay phân tử ARN (hình I.15) có sự xắp xếp các nuclêôtit tính từ đầu 5' như sau: Một đoạn dẫn đầu; đoạn khởi động, đoạn nuclêôtit mã hoá chuỗi polypeptit; đoạn ngắt (đoạn kết thúc) và cuối cùng là đoạn đệm gồm 5 đến 50 nuclêôtit dùng để tách biệt với gen kế tiếp.



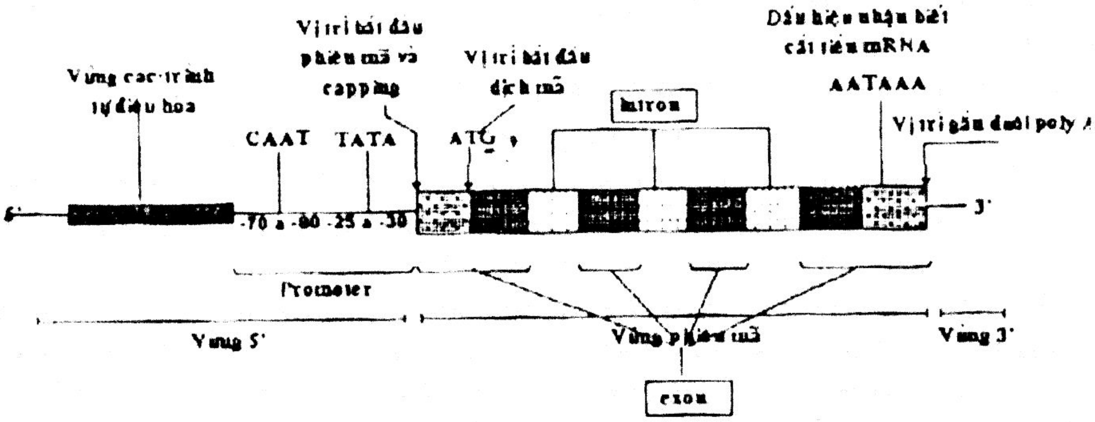
Hình I.15. *Đơn vị phiên mã (cluster) ở tế bào nhân sơ.*

Ngoại trừ đoạn dẫn đầu, còn lại tất cả các đoạn khác sẽ được lặp lại cho mỗi gen lược dịch mã trong một đơn vị phiên mã đa gen. Đoạn dẫn đầu chỉ xuất hiện duy nhất nột lần trong một đơn vị phiên mã đa gen. Do đó ở prokaryote, mARN chứa nhiều hơn nột thông tin (message) nên thông tin của nó có thể cung cấp trên một chuỗi polypeptit.

b) Gen ở sinh vật nhân thực (eukaryote)

Khác với sinh vật nhân sơ, các sinh vật nhân thực nói chung chỉ sử dụng các đơn vị hiên mã là một gen, các gen của sinh vật này không được hoạt hoá trong các cluster mà ồn tại ở thể đơn. Do vậy, mARN chỉ chứa đựng thông tin mã hoá cho một polypeptit.

Hầu như sự sắp xếp của các đoạn nuclêôtit ở gen của sinh vật nhân thực tương tự như gen của sinh vật nhân sơ (cũng từ đoạn dẫn đầu, khởi động...) nhưng các gen của tế bào hân thực ngoài những đoạn mã hoá (exon) còn đan xen những đoạn không mã hoá intron). Vậy nên gen của sinh vật nhân thực được gọi là gen phân cách hay phân mảnh, ghĩa là thông tin của nó bị phân tán dọc theo phân tử ADN.



Hình I.16. *Sơ đồ cấu trúc gen ở sinh vật nhân thực*

Cấu trúc điển hình của một gen ở tế bào nhân thực được thể hiện ở hình I.16. Đôi khi cũng có trường hợp ngoại lệ. Ví như gen mã hoá prôtêin histon cần cho sự cuộn xoắn ADNtạo nuclêôôm và gen mã hoá các prôtêin alpha và beta Interferon (giúp cho sự chống lại các gây nhiễm của vi rút) không có mặt các đoạn không mã hoá.

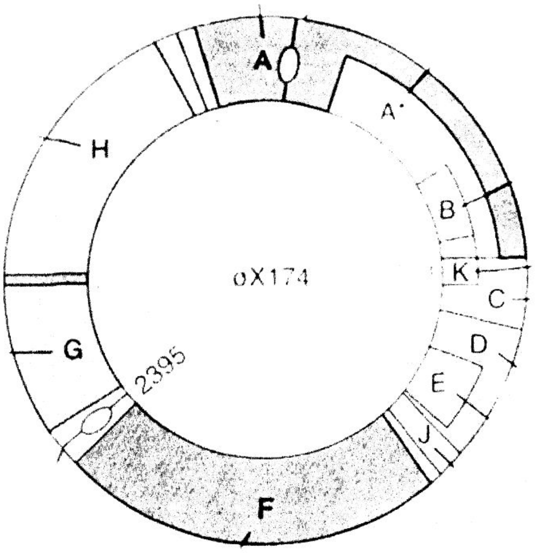
Exon trong gen của sinh vật nhân thực là các đoạn nuclêôtit mã hoá các axit amin, còn các đoạn nuclêôtit không mã hoá axit amin được gọi là các Intron (đoạn xen vào).

Các đoạn intron trong các gen khác nhau có kích thước, số lượng, vị trí và trình tự nuclêôtit khác nhau. Thông thường tổng chiều dài các intron trong một gen lớn gấp nhiều lần tổng chiều dài các Exon, có thể dao động từ 2 - 10 lần. Số lượng các intron có mặt trong gen tăng lên theo chiều dài của các gen lớn hơn.

Điều đáng chú ý là các đoạn gen intron không phân bố một cách ngẫu nhiên theo chiều dài của gen mà định vị tại các vị trí đặc biệt. Ví dụ như chúng nằm kề cạnh với những đoạn mã hoá axit amin. Trong một cơ thể sinh vật đa bào, bất kể các tế bào mầm hay tế bào xôma các gen phân mảnh vẫn giữ nguyên cấu trúc.

c) Gen gối hay phủ lên nhau (Overlapping genes)

Trong những vi rút có ADN rất nhỏ bé như ΦX174 và các thể thực khuẩn MS2, QB và vi rút động vật SV40, vật liệu di truyền của chúng quá nhỏ để có thể lưu giữ thông tin cho việc mã hoá tất cả các prôtêin cần thiết. Bộ gen của các sinh vật này chỉ chứa không quá 5400 nuclêôtit.



Hình I.17. *Bản đồ gen của phagơ ΦXI74*

Ví dụ ở thể thực khuẩn ΦX174 đòi hỏi 11 prôtêin tương ứng với tổng số axit amin là 2300, mà mỗi axit amin được mã hoá bởi 3 nuclêôtit nên chiều dài ADN của ΦX174 tối thiểu phải là 6900 nuclêôtit, vì chưa tính đến phần khởi động, đoạn kết thúc và các đoạn phân cách giữa các gen. Trên thực tế mạch đơn ADN của ΦX174 có 5386 nuclêôtit. Mâu thuẫn này được khắc phục bằng cách các gen phủ lên nhau hoặc gối nhau (hình I.17).

Mặc dù sự sắp xếp lấp phủ của các gen có lợi ích rất lớn trong phân tử ADN hay ARN có chiều dài giới hạn. Nhưng khi một đột biến gen xảy ra tại vùng lấp phủ có thể gây ảnh hưởng đến hai hay nhiều gen chứ không phải là một gen.

d) Gen nhảy

Nhà khoa học Mc Clintock (Mĩ) đã công bố công trình nghiên cứu đầu tiên (năm 1951) về các yếu tố di truyền vận động (transposon) hay các gen có thể di chuyển (ngày nay gọi là gen nhảy- jumping gene, hay còn gọi là gen cơ động - molbile gene, hoặc các phần tử kiểm soát - controlling element) trên NST ở cây ngô (bắp). Bắt đầu từ khám phá đó đến nay đã có rất nhiều gen nhảy khác được tìm thấy ở cả sinh vật nhân sơ và sinh vật nhân thực. Cấu trúc nói chung của gen nhảy là những đoạn nuclêôtit mà kề sát hai đầu của gen là những trình tự lặp đảo ngược nhau ở hai đầu, những đoạn này lại bị giới hạn bằng những đoạn lặp cùng chiều, ví dụ như:

5' ATGCA/CCGTAA[GGTTCCATTT]AATGCC/ATGCA3'

3'TAXGT/GGCATT[CCAAGGTAAAZTTACGG]/TACGT5'

Trong ví dụ này gen nhảy dọc theo chiều 5' đến 3' là đoạn ở trong ngoặc vuông [GGTTATTT] đoạn này được kề sát với một trình tự lặp lại đảo ngược: CCGTAA và đảo ngược của đoạn này là AATGCC, sau đó kề tiếp với các đoạn này là một đoạn lặp lại trực tiếp (mà không đảo ngược) là ATGCA.

Gen nhảy có khả năng gây ra sự sắp xếp lại các đoạn nuclêôtit do sự di chuyển của nó tạo ra các đoạn mới bằng cắt đoạn, đảo đoạn hoặc di chuyển đến một vị trí mới. Sự sắp xếp lại cũng có thể làm thay đổi chức năng của các đoạn liên quan do đặt các đoạn đó dưới sự điều khiển của một đoạn điều hòa mới chẳng hạn.

Gen nhảy ở dạng đơn giản thường chỉ mã hóa cho các gen cần cho việc chuyển vị trí của chúng. Những gen nhảy ở dạng phức tạp hơn có thể mang những gen như kháng thuốc hay lên men đường. Một số gen nhảy có thể tự xen vào những đoạn nhất định trên NST mới, số khác lại có thể xen vào bất kì vị trí nào của NST. Khi gen "nhảy" nhảy tới gần một gen nào đó, nó sẽ ảnh hưởng tới sự biểu hiện của gen này, hay làm cho gen đó không hoạt động, hoặc làm cho như bị đột biến. Các trình tự IS được phát hiện đầu tiên ở *E.COLI* do tác động ức chế của chúng trên hoạt động của gen; khi có nhân tố IS_2 xen vào bên trong gen tương ứng, vi khuẩn mất khả năng lên men galactozơ khi nhân tố này rời khỏi gen thì khả năng lên men galactozơ được tái lập. Ở ruồi giấm, gen nhảy P gây ra hiện tượng bất dục. Các gen nhảy Sc và D_5 ở ngô (bắp) có thể làm thay đổi mức độ hoạt động của gen và có thể gây nên đột biến như tạo ra các prôtêin không có hoạt tính sinh học.

Một số nhà khoa học đánh giá gen nhảy có vai trò nhất định trong tiến hóa. Có quan niệm cho rằng gen nhảy có khả năng truyền thông tin từ loài này sang loài khác.

3. Gen điều hoà

Khái niệm gen điều hoà là một thuật ngữ được đề cập khá rộng bao gồm các trình tự điều hoà, các đơn vị điều chỉnh, vùng điều hoà, đơn vị kiểm soát, vùng kiểm soát, tuỳ thuộc vào chức năng của chúng với gen cấu trúc như thế nào. Tham gia vào sự điều hòa hoạt động của gen cấu trúc gồm có: vùng khởi động (promoter) hay khởi đầu phiên mã, vùng vận hành (operator) hay chỉ huy, gen điều hòa (regulator), ngoài ra còn có thể có vùng suy giảm (attenuator), hoặc vùng tăng cường (enhancer). Vị trí và sự phối hợp hoạt động của chúng sẽ được đề cập ở mục điều hòa hoạt động của gen.

Vùng khởi động là nơi enzimARN - polimeraza đính vào để bắt đầu tiến hành phiên mã.

Gen vận hành chi phối hoạt động của nhóm gen cấu trúc.

Gen điều hòa tổng hợp ra prôtêin trực tiếp tác động đến hoạt động của enzmARN-polimeraza.

Vùng suy giảm tìm thấy trong các cụm gen của vi khuẩn. Vùng attenuator gồm khoảng 162 cặp bazơ được định vị giữa vùng promoter - operator và vị trí khởi đầu của gen cấu trúc trong cluster. Sự làm giảm có thể gây ra tác động thay đổi sự phiên mã đến 10 lần. Khi mức độ của một axit amin nào đó giảm đi trong tế bào thì sự suy giảm (attenuation) sẽ điều hoà mức độ phiên mã để thích hợp với mức độ biến đổi lượng axit amin đó. Sự suy giảm (attenuation) hoạt động độc lập với sự kìm hãm (repression), hai hình thức biểu hiện này không phụ thuộc vào nhau.

Vùng tăng cường được phát hiện đầu tiên ở ADN của vi rút động vật SV40. Chức năng của vùng tăng cường khi hoạt động làm tăng số lượng enzimARN - polymeraza dùng để phiên mã cho một gen nào đó. Vùng gen tăng cường dường như không có một vị trí đặc biệt riêng liên quan đến vị trí khởi đầu của gen cấu trúc vẫn thấy ở promoter - oprator. Nó có thể đứng xa hay đứng trước, sau hoặc trong đoạn phiên mã.

II. MÃ DI TRUYỀN

1. Mã bộ ba

Mối quan hệ ADN → ARN→ polypeptit theo đường thẳng cho thấy trình tự các axit amin được mã hóa bởi trình tự các nhóm nuclêôtit trên ADN.

Theo George Gamov, nhà vật lí, mã di truyền phải là mã bộ ba, vì nếu 1 loại nuclêôtit mã hóa 1 loại axit amin (mã bộ một) thì 4 loại nuclêôtit chỉ mã hóa được 4 loại axit amin, còn nếu 2 loại nuclêôtit mã hóa 1 loại axit amin (mã bộ hai) thì 4 loại nuclêôtit mã hóa được $4^2 = 16$ loại axit amin chưa đủ để mã hóa 20 loại axit amin. Do đó với mã bộ ba sẽ tạo ra $4^3 = 64$ bộ ba thỏa mãn cho sự mã hóa 20 loại axit amin.

Bằng thực nghiệm người ta cũng chứng minh được mã di truyền là mã bộ ba từ thí nghiệm dùng gen rII ở thực khuẩn thể T4. Trong thí nghiệm này người ta gây tạo những đột biến mất (-) và thêm (+) một cặp bazơ nitơ trên ADN. Khi đó trên mARN sẽ xảy ra sự thay đổi tương ứng kéo theo những biến đổi trong thành phần axit amin của chuỗi polypeptit được mã hóa.

Như vậy, đơn vị mã di truyền là bộ ba (codon, triplet)

2. Giải mã di truyền bằng thực nghiệm

Vấn đề đặt ra là làm thế nào để xác định chính xác các codon (mã bộ ba) nào mã hóa cho từng loại axit amin?

M.W.Nirenberg và H.Matthaei (Mĩ) đã dùng enzim theo phương pháp của Ochoa để tổng hợp ARN nhân tạo, như tạo ra mARN chứa toàn U (poliuraxin) hay toàn A (poliadênin).

Bảng I.1. *Mã di truyền*

	Chữ thứ hai								
Chữ thứ nhất	U		X		A		G		Chữ thứ ba
U	UUU	Phe	UXU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U
	UUX		UXX		UAX		UGX		X
	UUA	Leu	UXA		UAA	KT	UGA	KT	A
	UUG		UXG		UAG		UGG	Trp	G
X	XUU	Leu	XXU	Pro	XAU	His	XGU	Arg	U
	XUX		XXX		XAX		XGX		X
	XUA		XXA		XAA	Gln	XGA		A
	XUG		XXG		XAG		XGG		G
A	AUU	Ile	AXU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U
	AUX		AXX		AAX		AGX		X
	AUA		AXA		AAA	Lys	AGA	Arg	A
	AUG	Met (MĐ)	AXG		AAG		AGG		G
G	GUU	Val	GXU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U
	GUX		GXX		GAX		GGX		X
	GUA		GXA		GAA	Glu	GGA		A
	GUG		GXG		GAG		GGG		G

(Gly: glixin, Ala: alamin, Val: valin, Ile: izôlơxin, Leu: lơxin, Ser: xêrin, Thr: thrêônin, Asp: axit aspartic, Glu: axit glutamic, lys: lizin, Arg: acginin, Asn: asparagin, Gln: glutamin, Cys: xistêin, Met: mêtiônin, Trp: triptophan, Phe: phêninalanin, His: histiđin, Pro: prôlin, Tyr: Tirôzin).

Năm 1961, khi dùng poliU trong hệ thống vô bào (có axit amin, enzim tổng hợp prôtêin, không có ADN...) đã tổng hợp được mạch poliphenylalanin. Điều đó cho thấy bộ ba UUU mã hóa phenylalanin. Đây là codon đầu tiên được xác định. Các tác giả trên tiếp tục xác định được AAA mã hóa lyzin, GGG mã hoá glixin và XXX mã hoá prolin.

Đến năm 1964, H.G.Khorana tìm ra phương pháp tạo mARN nhân tạo với số loại đơn phân lớn hơn 1 và có trình tự lặp lại (như AAGAAG AAG...), nhờ đó đã xác định được đủ 64 bộ ba và vai trò của chúng đối với di truyền (bảng I.1).

3. Đặc điểm của mã di truyền

- Mã di truyền (MDT) là mã bộ ba, được đọc theo một chiều 5' → 3' trên mARN và được đọc liên tục theo từng cụm 3 nuclêôtit. Các bộ ba thường không gối lên nhau.

- MDT mang tính đặc hiệu, nghĩa là mỗi bộ ba chỉ mã hóa một loại axit amin, không một bộ ba nào mã hóa đồng thời 2 hoặc một số axit amin khác nhau.

- MDT mang tính thoái hoá (degenerate), nghĩa là nhiều codon cùng mã hoá một loại axit amin (từ hai đến sáu bộ ba). Đây là hiện tượng phổ biến cho tất cả các loại axit amin, trừ mêtiônin chỉ có 1 bộ ba mã hóa là AUG và tryptophan là UGG.

Trong mã thoái hóa, vị trí thứ nhất và thứ hai trong bộ ba thường cùng một loại bazơ, còn vị trí thứ ba có thể là các loại bazơ khác nhau. Ví dụ, lơxin có 6 codon cùng mã hoá là: UUA, UUG, XUU, XUX, XUA và XUG. Người ta cho rằng vai trò quan trọng là bazơ ở vị trí thứ hai, như trong 6 bộ ba trên vị trí đó đều có U, tiếp theo là bazơ ở vị trí thứ nhất, như trong 6 bộ ba trên vị trí thứ nhất có U và X; còn bazơ ở vị trí thứ ba trong codon có vai trò kém hơn. Từ đó cho thấy nếu đột biến thay thế diễn ra ở vị trí thứ hai trong codon làm cho mã di truyền thay đổi, axit amin tương ứng sẽ bị thay thế bằng một loại axit amin khác. Cũng tương tự đối với bazơ ở vị trí thứ nhất trong codon, vì lơxin ở vị trí này có hai loại bazơ trong các bộ ba mã hoá nó. Bazơ ở vị trí thứ ba trong codon có từ 2 đến 4 loại bazơ khác nhau, vì vậy nếu đột biến thay thế có diễn ra ở vị trí này có thể không ảnh hưởng đến axit amin trong polypeptit tương ứng mà codon đó mã hoá, ví dụ như từ XUX ⇒ XUA vẫn mã hoá lơxin. Như vậy, mã thoái hóa đảm bảo việc bảo vệ được thông tin di truyền, mặt khác loại axit amin do nhiều bộ ba mã hóa có nhiều khả năng được huy động trong quá trình tổng prôtêin.

- MDT có tính phổ biến, thông tin di truyền ở tất cả các sinh vật đều được mã hóa theo một nguyên tắc chung. ví dụ, gen lấy ở tế bào động vật sẽ sản sinh ra một loại prôtêin bất kể gen đó dịch mã trong tế bào động vật hay vi khuẩn.

Tuy nhiên, cũng có một số trường hợp ngoại lệ, như:

Codon	Trong nhân	Trong ti thể động vật có vú
AGA, AGG	arginin	Kết thúc
AUA, AUX,AUU	Izôlơxin	Mêtiônin
UGA	Kết thúc	triptôphan

- MDT có mã mở đầu và mã kết thúc.

AUG là tín hiệu mở đầu cho sự dịch mã. Nếu không có mã này ở đầu 5' của mARN thì quá trình dịch mã không diễn ra được, vì có AUG mới kích thích sự đi vào của các codon tiếp theo. Như vậy, AUG vừa là tín hiệu mở đầu dịch mã vừa mã hóa mêtiônin. 3 codon chỉ làm tín hiệu dừng hay kết thúc dịch mã là UAA, UGA, UAG. Khi sự chuyển dịch của ribôxôm trên mARN tới 1 trong 3 bộ ba này thì sự dịch mã kết thúc.

§4. PHIÊN MÃ

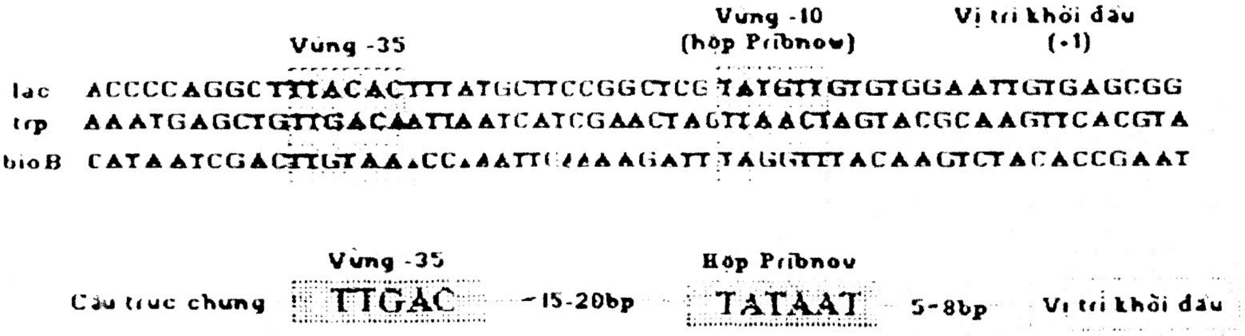
Các loại ARN đều được tổng hợp trên mạch khuôn ADN, trừ ARN là vật chất di truyền của một số vi rút. Quá trình tổng hợp các loại ARN đều diễn ra tại NST ở dạng sợi chưa xoắn. Do những khác biệt về cấu trúc, vị trí của của bộ gen và hệ enzim nên sự phiên mã ở tế bào nhân sơ và nhân thực có những sai khác nhất định.

I. PHIÊN MÃ Ở SINH VẬT NHÂN SƠ

Quá trình phiên mã được phân thành 3 giai đoạn: khởi động, kéo dài và kết thúc.

1. Giai đoạn khởi động

EnzimARN polimeraza nhận biết promotor nhờ nhân tố σ. Sự nhận biết của nhân tố này dựa vào đặc điểm cấu trúc của promotor là 2 trình tự gồm 6 nuclêôtit, trong đó một trình tự cách điểm khởi đầu tổng hợp ARN 10 cặp bazơ (trình tự -10 hay hộp Pribnow) còn trình tự kia cách 35 cặp bazơ (trình tự -35) (hình I.18)


Vùng -35
Vùng -10
(hộp Pribnow)
Vị trí khởi đầu
(+1)
lac ACCCCAGGCTTTACACTTTATGCTTCCGGCTCGTATGTTGTGTGGAATTGTGAGCGG
trp AAATGAGCTGTTGACAATTAATCATCGAACTAGTTAACTAGTACGCAAGTTCACGTA
bioB CATAATCGACTTGTAAACCAAATTGAAAAGATTTAGGTTTACAAGTCTACACCGAAT
Vùng -35
Hộp Pribnow
Cấu trúc chung
TTGAC
-15-20bp
TATAAT
5-8bp
Vị trí khởi đầu

Hình I.18. *Cấu trúc promotor*

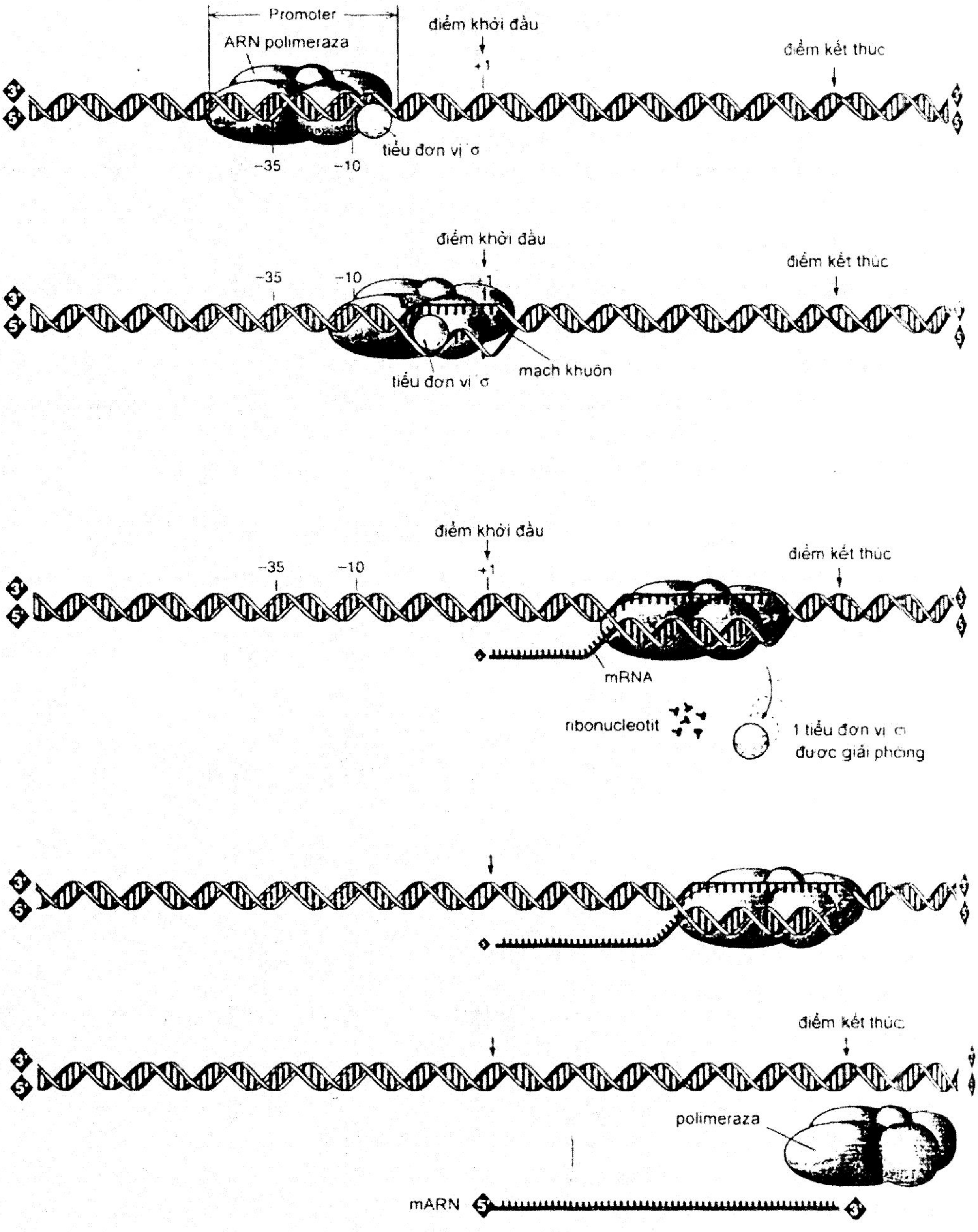
Trước tiên ARN polimeraza gắn vào promotor một cách lỏng lẻo vào trình tự -35 thành phức hợp "đóng" rồi sau chuyển thành "mở". Trong thời điểm này, từ trình tự -10 được tháo xoắn và một sợi đơn được tách ra làm khuôn tổng hợp ARN.

2. Giai đoạn kéo dài

Enzim di động trên mạch khuôn theo chiều 3' → 5' và sợi ARN (pôliribônuclêôtit) kéo dài theo chiều 5'→3' (hình I.19). Tốc độ phiên mã khoảng 20 - 50 nuclêôtit/giây. Một khi đoạn ADN được phiên mã và enzim tiếp tục di chuyển về phía trước thì đoạn ADN phía sau enzim sẽ xoắn trở lại do liên kết hiđrô lại được hình thành.

Mỗi nuclêôtit trên mạch khuôn kết hợp với một ribônuclêôtit trong môi trường nội bào theo nguyên tắc bổ sung (A-U; T-A; G-X; X-G) (hình I.20). Năng lượng cần cho quá trình phiên mã được cung cấp bởi ribônuclêôtit triphôtphat.

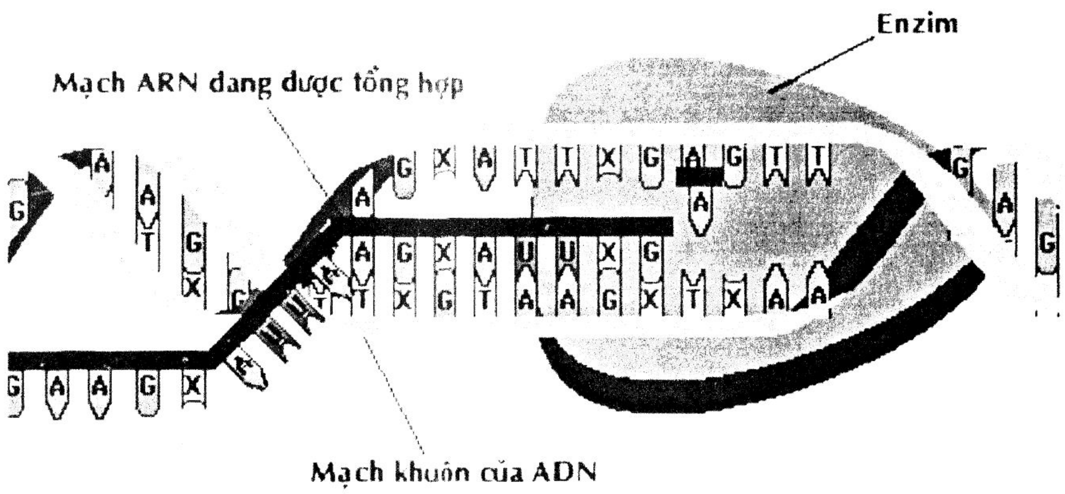
Khi phân tử ARN đạt chiều dài 8 - 10 ribônuclêôtit thì nhân tố σ tách khỏi phức hợp enzim và được thay thế bằng nhân tố kéo dài (elongation) tạo cho enzim dịch chuyển dọc theo mạch khuôn và tháo xoắn liên tục ADN. Sợi ARN mới sẽ tách dần khỏi mạch khuôn trừ một đoạn khoảng 12 ribonuclêôtit bắt đầu từ điểm tăng trưởng vẫn liên kết với ADN.


Promoter
ARN polimeraza
điểm khởi đầu
+1
điểm kết thúc
3'
5'
-35
-10
tiểu đơn vị σ
điểm khởi đầu
điểm kết thúc
-35
-10
+1
tiểu đơn vị σ
mạch khuôn
điểm khởi đầu
điểm kết thúc
-35
-10
+1
mRNA
ribonucleotit
1 tiểu đơn vị σ
được giải phóng
điểm kết thúc
polimeraza
mARN
5'
3'

Hình I.19. *Cơ chế tổng hợp ARN*

Khi ARN polimeraza dịch chuyển gặp dấu hiệu hay trình tự "kết thúc" có cấu trúc hình kẹp tóc thì ngừng lại và nhả mạch khuôn ra, đồng thời mạch mARN được tổng hợp xong và tách rời enzim.

Cần lưu ý rằng, đối với tARN và rARN cũng được tổng hợp theo cơ chế trên nhưng sau khi sợi pôliribônuclêôtit được tổng hợp thì nó tiếp tục hình thành cấu trúc bậc cao hơn để tạo thành phân tử ARN hoàn chỉnh.



Hình I.20. *Các loại đơn phân kết hợp theo nguyên tắc bổ sung trong cơ chế tổng hợp ARN*

Như vậy, trình tự các loại đơn phân trên mạch ARN giống với trình tự các loại đơn phân trên mạch khuôn nhưng theo NTBS, hay tương tự như mạch đối diện của mạch khuôn, trong đó T được thay thế bằng U.

Quá trình tổng hợp ARN diễn ra theo các nguyên tắc bổ sung, ngược chiều với khuôn mẫu, nhờ đó trình tự các nuclêôtit trên mạch khuôn ADN qui định trình tự các ribônuclêôtit trên mạch ARN.

II. PHIÊN MÃ Ở SINH VẬT NHÂN THỰC

Quá trình phiên mã ở sinh vật nhân thực có những điểm giống như ở sinh vật nhân sơ như đều diễn ra theo các nguyên tắc bổ sung, khuôn mẫu và ngược chiều song có những điểm khác như chỉ diễn ra ở một gen và có tới 3 loại enzim tham gia:

- ARN-polimeraza I cho việc tổng hợp các rARN, trừ rARN 5S
- ARN-polimeraza II cho việc tổng hợp các mARN;
- ARN-polimeraza III cho việc tổng hợp các tARN và rARN 5S

Sau đây chủ yếu đề cập tới sự tổng hợp mARN. Quá trình này diễn ra qua 2 công đoạn chủ yếu là tổng hợp tiền mARN và hình thành ARN trưởng thành.

1. Tổng hợp tiền mARN

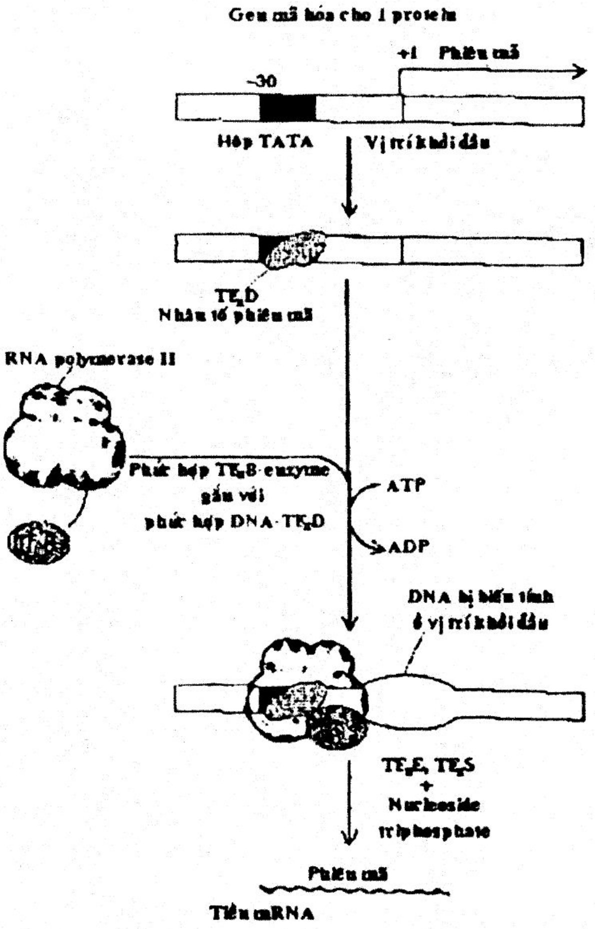
Quá trình phiên mã này gồm 3 giai đoạn: khởi động, kéo dài và kết thúc.

a) Giai đoạn khởi động

ARN-polimeraza II bắt đầu phiên mã nhờ nhiều nhân tố phiên mã (TF- Transcription factor) có bản chất là prôtêin. Trước tiên, TF$_{II}$D gắn vào "hộp TATA", tiếp theo là TF$_{II}$A. Lúc đó ARN polimeraza liên kết với TF$_{II}$B sẽ gắn vào phức hợp TF$_{II}$D-TF$_{II}$A. Một ATP được thủy giải cung cấp năng lượng để tách 2 mạch ADN, phức hợp được mở. Cuối cùng, nhân tố TF$_{II}$E xúc tiến khởi động sự phiên mã (hình I.21).

b) Giai đoạn kéo dài

mARN được tổng hợp từ mạch khuôn ADN do hoạt động của ARN- polimeraza II và TF$_{II}$S. Diễn biến của quá trình tương tự như ở sinh vật nhân sơ.


Gen mã hóa cho 1 protein
+1 Phiên mã
-30
Hộp TATA
Vị trí khởi đầu
TF$_{II}$D
Nhân tố phiên mã
RNA polymerase II
Phức hợp TF$_{II}$B-enzyme gắn với phức hợp DNA-TF$_{II}$D
ATP
ADP
DNA bị biến tính ở vị trí khởi đầu
TF$_{II}$E, TF$_{II}$S + Nucleoside triphosphate
Phiên mã
Tiền mRNA

Hình I.21. *Giai đoạn khởi động phiên mã ở sinh vật nhân chuẩn*

c) Giai đoạn kết thúc

Sự kết thúc phiên mã có liên quan đến những cấu trúc dạng "kẹp tóc" tiếp ngay sau là một trình tự giàu GX. Như vậy, khi sự phiên mã trên mạch khuôn ADN kết thúc tiền mARN được tổng hợp.

2. Quá trình hình thành ARN trưởng thành (hoàn thiện mARN)

Tiền mARN tiếp tục trải qua một quá trình biến đổi ngay trong nhân để trở thành mARN hoạt động (chức năng), người ta gọi đó là quá trình trưởng thành (maturation) quá trình này gồm các bước sau:

a) Gắn mũ guanin

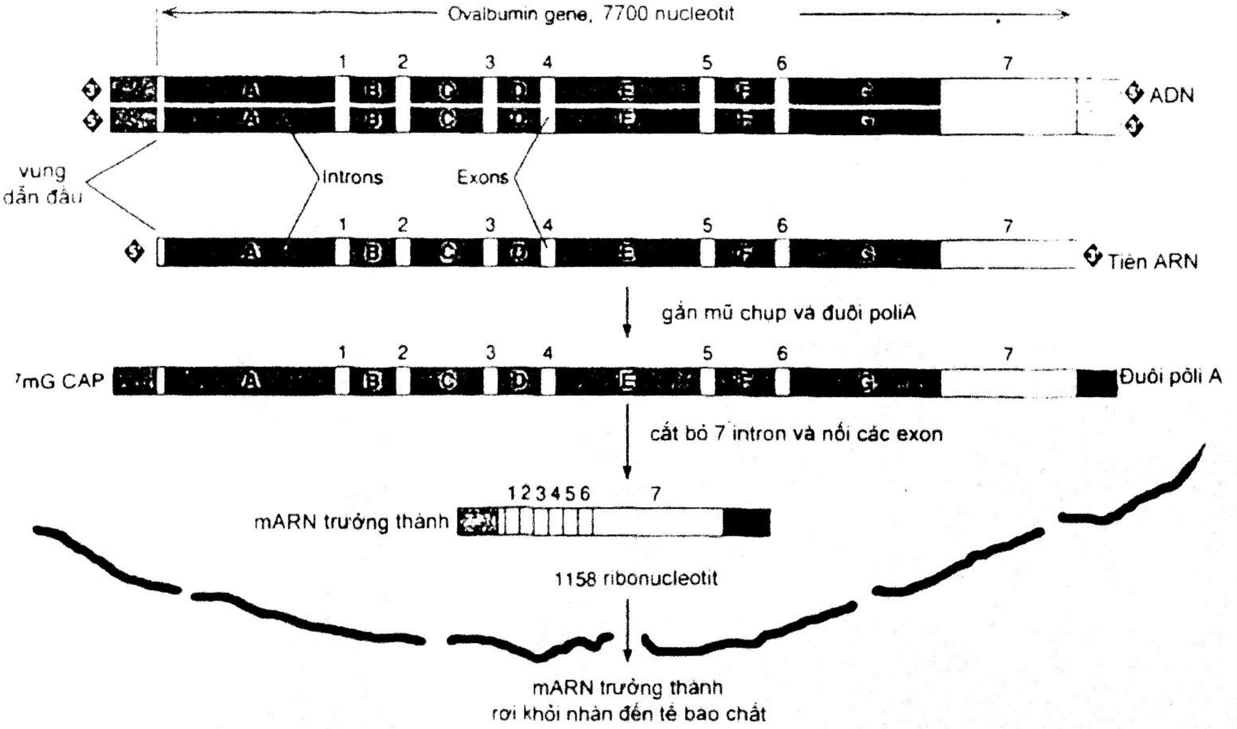
Khi mạch mARN đang được kéo dài độ 20 - 30 ribônuclêôtit thì 1G có gắn methy ở N7 (7-methyl guanin) được gắn vào đầu 5' của mARN nhờ liên kết 5'-5' triphotphat "Chóp" (capping) này rất quan trọng cho quá trình vận chuyển mARN từ nhân ra t bào chất và trong quá trình dịch mã sau này vì nó; làm tín hiệu để nhân tố khởi đầ dịch mã nhận biết, ví dụ nhân tố eIF - 4F. Bởi vì trong cấu trúc của mình, nhân tố eIF 4F có một phân tử prôtêin sẽ gắn vào mũ guanin ở đầu 5' của mARN. Nhờ đó mới diễ ra việc gắn tiếp theo giữa mARN với tiểu phần 40S của ribôxôm và sau đó là của c ribôxôm hoàn chỉnh.

b) Gắn đuôi poly A

Ngay sau khi được tổng hợp, do sự tham gia của một số enzim và prôtêin, mAR sẽ bị cắt đi một đoạn ngắn (khoảng 20 nuclêôtit) nằm trước trình tự AAUAAA và cá ađênin được nối vào đầu 3' thành đuôi polyA (khoảng 100 - 200 ađênin). Đuôi này c vai trò ổn định mARN lâu dài hơn và khởi sự dịch mã.

c) Quá trình cắt nối

Đây là quá trình cắt bỏ các intron và nối các exon lại với nhau nhờ các phức hợp ribônuclêôprôtêin (snRNP) (hình I.22). Quá trình ghép nối được thực hiện vứi sự tham gia của các phân tử nhỏ: spliceosome (phân tử ghép nối). Đó là các phức hợp giữa các ARN nhỏ của nhân với một số prôtêin chuyên biệt trong nhân được gọi là các snRNP (small nuclêar RibôNuclêôPrôtêin). Có 6 snRNP chính được xác định và được đặt tên từ U1 đến U6 cùng tham gia vào quá trình cắt các mối nối exon - intron và nối các exon lại với nhau, thường là nối các exon cạnh nhau lại. Sự nối có thể theo cách thức khác nhau có chọn lọc tạo nên các bản sao khác nhau, từ đó sản sinh ra các sản phẩm khác nhau..Sự thay đổi trạng thái bám màng sang trạng trạng thái xuất bào khi sản xuất *immunoglôbulin* phần nào là kết quả của sự cắt nối lựa chọn.


Ovalbumin gene, 7700 nucleotit
1 2 3 4 5 6 7
A B C D E F G
ADN
vung dẫn đầu
Introns
Exons
Tiền ARN
gắn mũ chụp và đuôi poliA
7mG CAP
Đuôi pôli A
cắt bỏ 7 intron và nối các exon
123456 7
mARN trưởng thành
1158 ribonucleotit
mARN trưởng thành
rời khỏi nhân đến tế bào chất

Hình I.22. *Cơ chế tổng hợp ARN ở sinh vật nhân thực*

Sau cắt nối, mARN mới trưởng thành (mature mARN) không còn các intron và qua lỗ nhân vào tế bào chất để dịch mã. Tuy nhiên, không phải tất cả mARN trưởng thành sau khi được tạo thành đều ra tế bào chất để được dịch mã, trong đó có những mARN trưởng thành bị phân hủy ngay trong nhân.

Không phải tất cả mARN ở sinh vật nhân thực đều cần gắn chóp, đuôi và cắt nối như mARN tổng hợp histôn.

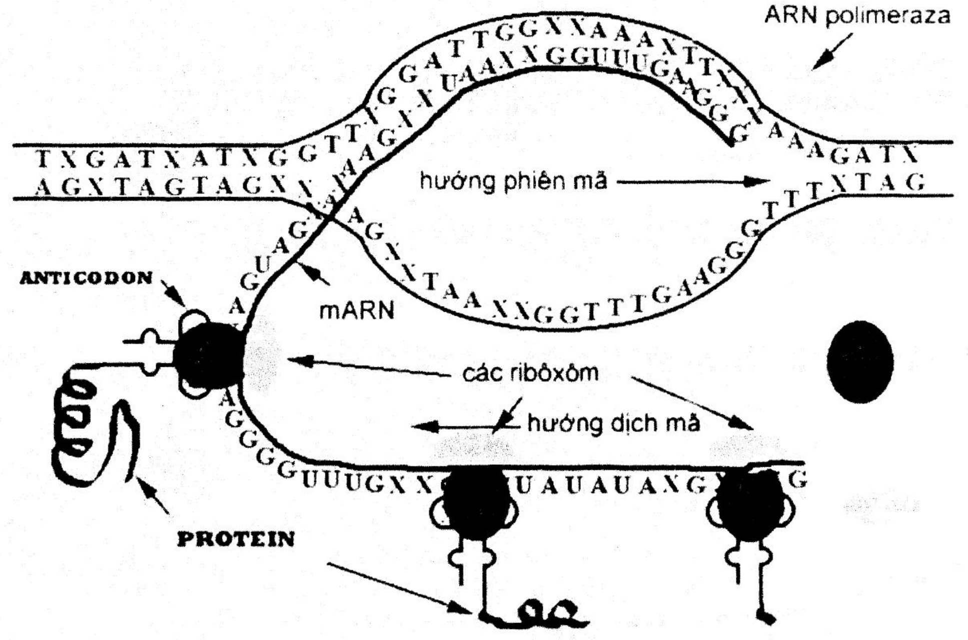
§5. DỊCH MÃ

I - VAI TRÒ CỦA CÁC LOẠI ARN TRONG DỊCH MÃ

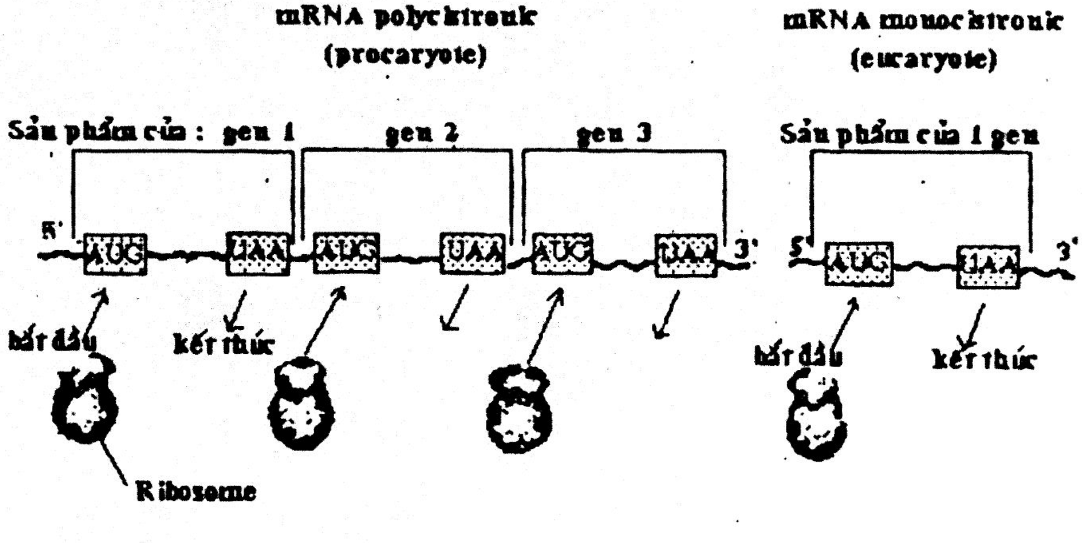
Có 3 loại ARN có vai trò trong quá trình dịch mã là mARN, tARN và rARN.

1. mARN

mARN là là bản phiên mã trực tiếp trên mạch khuôn của gen chứa đựng thông tin về số lượng, thành phần và trình tự sắp xếp của các loại axit amin trong chuỗi polypeptit cấu thành phân tử prôtêin. Do vậy, trình tự các nuclêôtit trong mạch khuôn của gen (ADN) quy định trình tự sắp xếp các ribônuclêôtit trong mARN, từ đó quy định trình tự sắp xếp của các axit amin trong chuỗi polypeptit. Điều đó được phản ánh ở lí thuyết trung tâm: ADN (gen) → mARN → Prôtêin.


ARN polimeraza
TXGATXATXGG
AGXTAGTAGXX
hướng phiên mã
ANTICODON
mARN
các ribôxôm
hướng dịch mã
UUUGXX
UAUAUAXG
PROTEIN

Hình I.23. *Sơ đồ vừa phiên mã vừa dịch mã ở sinh vật nhân sơ*


mRNA polycistronic
(procaryote)
mRNA monocistronic
(eucaryote)
Sản phẩm của : gen 1
gen 2
gen 3
Sản phẩm của 1 gen
5'
3'
AUG
UAA
bắt đầu
kết thúc
Ribosome

Hình I.24. *mARN monocistronic và policistronic* mARN ở sinh vật nhân sơ là một đơn vị phiên mã (cluster) của nhiều gen (policistronic) ngay sau khi được tạo ra đã được dịch mã, thậm chí phiên mã đến đâu thì được dịch mã đến đó (hình I.23). Còn ở sinh vật nhân thực chỉ mARN trưởng thành là đơn vị phiên mã của một gen (monocistronic) (hình I.24) và khi rời nhân vào tế bào chất mới được dịch mã.

2. tARN

tARN vận chuyển các axit amin đã được hoạt hóa vào riboxôm để dịch mã. Sự liên kết tARN với axit amin nhờ enzim đặc hiệu aminoacyl-tARN synthetaza. Mỗi loại enzim này nhận biết mỗi loại axit amin đặc hiệu và cả tARN tương ứng. Sự liên kết giữa các thành phần này nhờ nguồn năng lượng từ ATP hoặc $NADPH_2$.

tARN có tính linh hoạt (wobble). Một số tARN có inosin là một trong các bazơ của anticodon (mã đối), có khả năng kết cặp với các loại bazơ trong một giới hạn xác định (bảng I.2)

Bảng I.2. *Sự linh hoạt trong kết cặp giữa các bazơ*

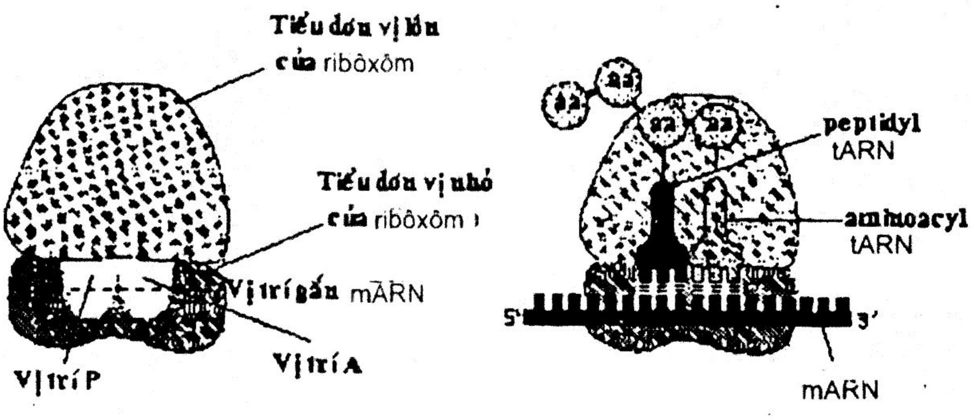
Bazơ trên đầu 5' của anticodon	Bazơ trên đầu 3' của codon
G kết cặp với	U hoặc X
U kết cặp với	A hoặc G
I (Inosin) kết cặp với	A,U hoặc X

tARN còn là nhân tố khớp nối (adaptor) hay chuyển mã trong quá trình dịch mã. Do kích thước của codon lớn hơn nhiều kích thước của axit amin, nên nếu 1 axit amin nhận biết và gắn trực tiếp lên 1 codon trên mARN thì nó sẽ cách quá xa với axit amin tương ứng với codon kế tiếp để có thể tạo ra được một liên kết peptit. Sự chuyển mã của tARN đã giải quyết trở ngại về không gian trong quá trình dịch mã.

3. rARN

rARN cùng với hơn 50 loại prôtêin cấu thành nên ribôxôm gồm 2 tiểu đơn vị, một tiểu đơn vị lớn chứa phân tử rARN lớn và một tiểu đơn vị nhỏ chứa một phân tử rARN nhỏ. Trừ một vài sai khác về kích thước và thành phần, ribôxôm cũng như rARN ở sinh vật nhân sơ và nhân thực có cấu trúc cơ bản giống nhau (hình I.25).

Sự dịch mã trong ribôxôm tạo ra thế tiếp xúc giữa mARN và tARN rất thuận lợi làm cho hiệu năng của quá trình dịch mã rất cao (1 triệu liên kết peptit trong 1 giây).



Hình I.25. *Cấu trúc riboxôm*

II - CÁC GIAI ĐOẠN CỦA QUÁ TRÌNH DỊCH MÃ

Quá trình hình thành chuỗi polypeptit (chuỗi axit amin) hay dịch mã (translation) là sự kết hợp của luồng thông tin và luồng nguyên liệu tại ribôxôm. Dịch mã là quá trình chuyển trình tự ribônuclêôtit trong mARN thành trình tự các axit amin trong chuỗi polypeptit.

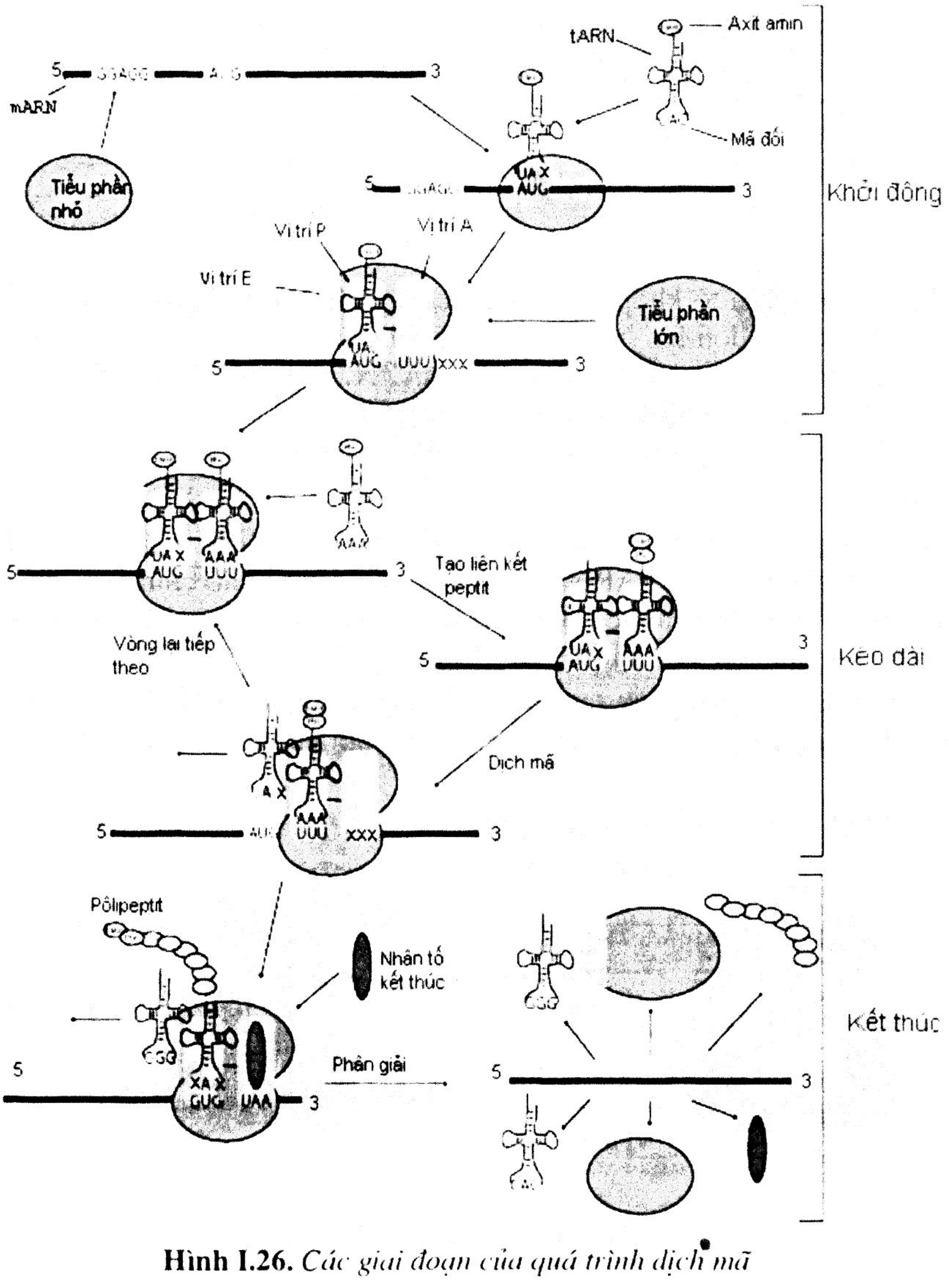
Dịch mã là quá trình phức tạp với sự tham gia của 3 loại ARN:

+ mARN: mang thông tin di truyền mã hóa dưới dạng codon, mỗi codon là một tổ hợp ba nuclêôtit mã hóa một axit amin.

+ rARN: là thành phần của ribôxôm, nơi tổng hợp chuỗi pôlipéptit.

+ tARN: nhân tố mang các axit amin đã được hoạt hóa tương ứng với codon trên khuôn mARN đến gắn vào chuỗi polypeptit đang hình thành tại ribômxôm.

Quá trình dịch mã gồm 3 giai đoạn: khởi động, kéo dài và kết thúc (hình I.26).


tARN
Axit amin
5
3
mARN
Mã đối
Tiểu phần nhỏ
UAX
AUG
Khởi động
Vị trí P
Vị trí A
Vị trí E
Tiểu phần lớn
UUU
XXX
AAA
Tạo liên kết peptit
Vòng lại tiếp theo
Kéo dài
Dịch mã
Pôlipeptit
Nhân tố kết thúc
Phân giải
XGG
XAX
GUG
UAA
Kết thúc

Hình I.26. *Các giai đoạn của quá trình dịch mã*

1. Giai đoạn khởi động

Đầu tiên là sự hình thành phức hợp gồm 3 thành phần: tiểu đơn vị nhỏ của ribôxôm, tARN có mang metionin (Met), mARN. Một nhân tố khởi động (IF2 ở procaryote, eIF4 ở eucaryote) sẽ phát hiện codon khởi động AUG giúp phức hợp và tiểu đơn vị lớn của ribôxôm gắn vào và sự dịch mã bắt đầu.

2. Giai đoạn kéo dài

Ribôxôm có hai vị trí chuyên biệt: vịtrí A nhận aa-tARN kế tiếp (tARN liên kết với axit amin) và vị trí P giữ phức hợp peptit — tARN. Sau khi mêtiônin (ở sinh vật nhân thực) hay foocmin mêtiônin (ở sinh vật nân sơ) được đặt vào vị trí, aa-tARN kế tiếp sẽ đến xếp đúng vào vị trí A cạnh met-tARN đầu tiên đang ở vị trí P trên ribôxôm nhờ nhân tố kéo dài (elongation Factors-EF) và hình thành liên kết peptit giữa hai axit amin. Sau đó, ribôxôm nhảy một nấc ba nuclêôtit theo chiều 5'→3' trên mARN, giải phóng met-tARN đầu tiên và chuẩn bị đón aa-tARN mới. Quá trình được lặp đi lặp lại nhiều lần cho đến khi xuất hiện dấu hiệu hay trình tự kết thúc dịch mã (UAA, UGA, UAG) thì dừng lại vì không có các tARN dịch các tín hiệu này..

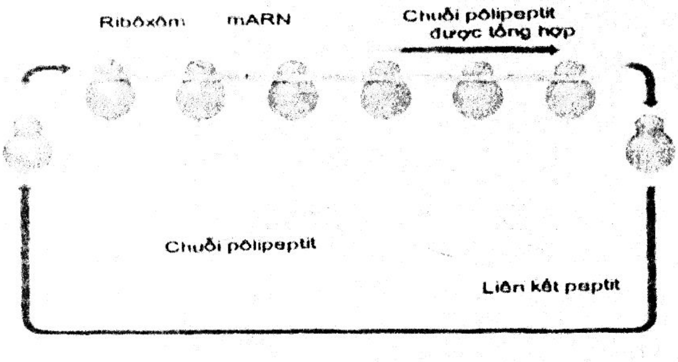
3. Giai đoạn kết thúc

Khi dấu hiệu kết thúc dịch mã ((một trong các codon UAG, UAA, UGA) được nhận biết bởi nhân tố kết thúc (termination factor-TF), phức hợp polypeptit - tARN lập tức tách ra làm đôi: tARN được tự do và chuỗi polypeptit được giải phóng, đồng thời axit amin mở đầu (Met hay fMet) cũng được tách khỏi chuỗi polypeptit. Sau đó chuỗi polypeptit hình thành cấu trúc bậc cao hơn trở thành phân tử prôtêin hoàn chỉnh có hoạt tính sinh học. Lúc đó ribôxôm không còn mang phức hợp polypeptit-tARN sẽ rời khỏi mARN, tách đôi trở lại thành hai tiểu đơn vị sẵn sàng cho một đợt dịch mã mới.

Cần chú ý rằng, nếu mARN là phân tử đa cistron và khoảng cách giữa codon kết thúc phía trước và codon khởi đầu phía sau của hai gen liền kề không quá lớn, thì ribosm sẽ không tách khỏi mARN mà nó tiếp tục di chuyển đến codon AUG để hình thành nên một phức hợp khởi đầu khác và bắt đầu tổng hợp chuỗi pôlipetit tiếp theo khác loại.

4. Pôliribôxôm

- Trên mỗi phân tử mARN thường có một số ribôxôm cùng hoạt động được gọi là pôliribôxôm (hình 1.27). Nhờ đó, một phân tử mARN có thể tổng hợp từ hàng chục đến hàng trăm chuỗi polypeptit cùng loại, nghiã là làm tăng năng suất tổng hợp prôtêin cùng loại. Các ribôxôm được sử dụng qua vài thế hệ tế bào và có thể tham gia vào tổng hợp bất cứ loại prôtêin nào.



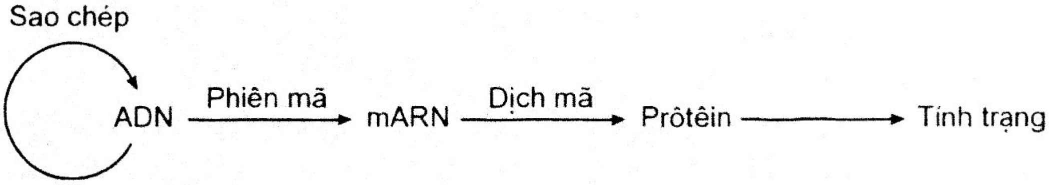
Hình 1.27. *Pôliribôxôm*

5. Mối liên hệ ADN - mARN - prôtêin - tính trạng

- Thông tin di truyền trong ADN được truyền đạt qua các thế hệ tế bào thông qua cơ chế sao chép.

- Thông tin di truyền trong ADN được biểu hiện thành tính trạng của cơ thể thông qua các cơ chế phiên mã và dịch mã.

- Cơ chế của hiện tượng di truyền ở cấp độ phân tử theo sơ đồ sau:



Mối liên hệ ADN → ARN → Prôtêin đươc cụ thể hóa là mối quan hệ 3 cặp nuclêôtit trong ADN → 3 ribônuclêôtit trong mARN → 1 tARN → 1 axit amin. Mối liên hệ trên là cơ chế hình thành các tính trạng trong đời cá thể. Bố mẹ không truyền cho con những tính trạng đã hình thành sẵn mà truyền một hệ gen trong ADN quy định sự tổng hợp những prôtêin đặc thù, tạo nên tính trạng.

Sự kết hợp 3 quá trình tự sao, phiên mã và dịch mã là cơ chế của hiện tượng di truyền ở cấp phân tử, bảo đảm sự truyền đạt các tính trạng từ thế hệ trước sang thế hệ sau.

§6. ĐIỀU HÒA HOẠT ĐỘNG CỦA GEN

Tế bào sống luôn luôn có mối liên hệ với môi trường xung quanh thông qua quá trình trao đổi chất liên tục. Vì vậy, tế bào cũng luôn chịu ảnh hưởng của nhân tố môi trường. Vậy bằng cách nào tế bào điều chỉnh hoạt động của mình cho phù hợp với biến đổi môi trường để có thể tồn tại thích ứng? Vấn đề này được giải quyết thông qua sự điều hòa biểu hiện của gen được thể hiện cụ thể ở các vấn đề sau:

- Những tín hiệu nào gây ra sự thay đổi biểu hiện của gen?
- Sự điều hòa biểu hiện của gen thực hiện ở giai đoạn nào trong chuỗi phản ứng đi từ quá trình sao chép đến sự dịch mã nói riêng hay trong quá trình phát sinh cá thể nói chung?
- Cơ chế phân tử điều hòa biểu hiện gen diễn ra thế nào? Có sự tham gia của các thành phần nào?

Sự hoạt động của một gen hay một nhóm gen cấu trúc biểu hiện ở sản phẩm tổng hợp của chúng là những prôtêin tương ứng. Ở mỗi thời điểm trong quá trình phát sinh cá thể, tùy từng loại tế baò thuộc từng mô (sinh vật đa bào) hay ở sinh vật đơn bào chỉ có một ít gen hoạt động, còn đại bộ phận các gen ở trạng thái ức chế.

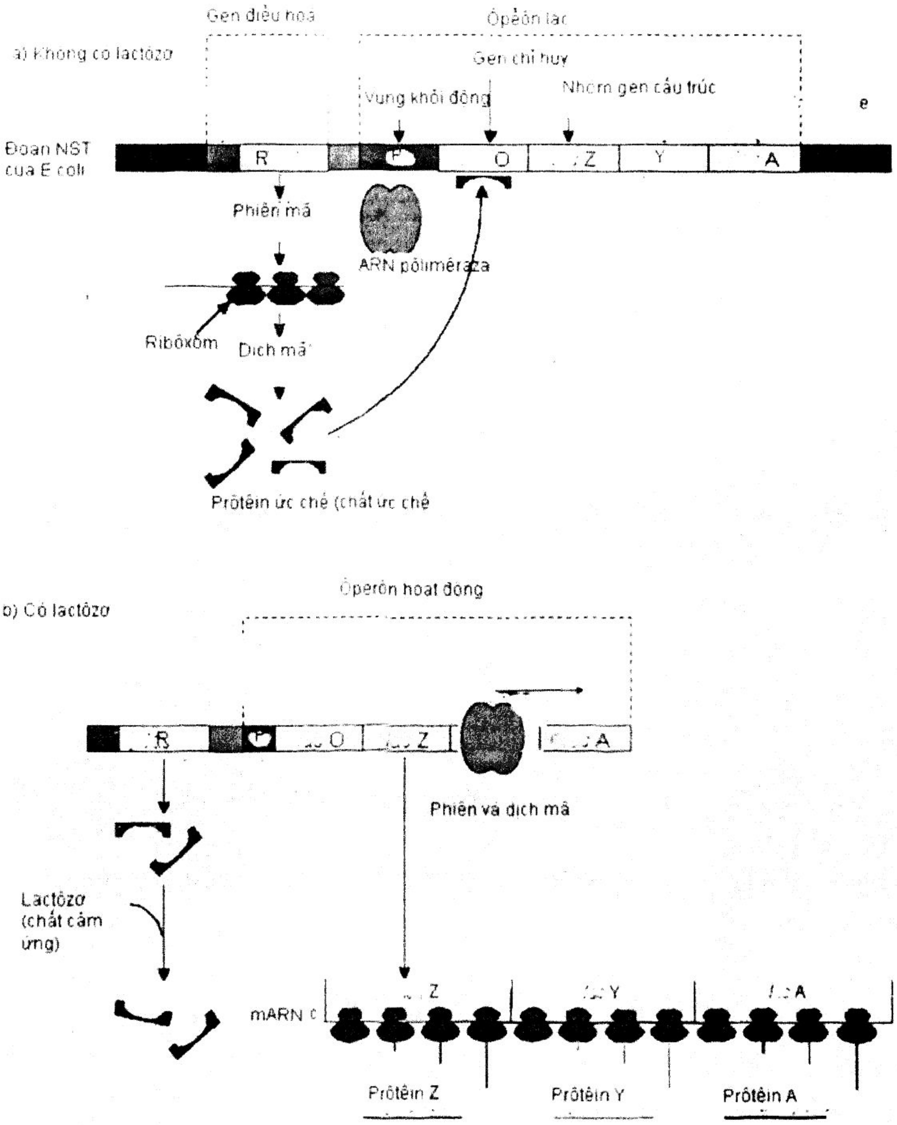
Do sự khác nhau về cấu trúc, đã đưa đến những sự khác biệt trong sự điều hòa biểu hiện của gen ở tế bào nhân sơ và nhân thực.

I. ĐIỀU HÒA HOẠT ĐỘNG CỦA GEN Ở SINH VẬT NHÂN SƠ

Cơ chế điều hòa biểu hiện của gen ở sinh vật nhân sơ đã được F.Jacôp và J.Mônô (F.Jacôp, J.Monod) phát hiện lần đầu tiên ở vi khuẩn *E.Coli (Escherichia Coli)* năm 1961. Hai tác giả này đưa ra mô hình operon lac, trong đó đề cập tới thành phần và vai trò của các gen điều hòa (regulator: R hoặc inhibitor: I), gen vận hành (operator: O), vùng khởi động (promoter: P) và nhóm gen cấu trúc (structural genes). Chức năng cụ thể của các thành phần này đã được đề cập trong mục §3.I cùng chương, còn vị trí của chúng được thể hiện trên hình I.28. Nhóm gen cấu trúc ở đây khi được phiên mã tạo ra policistronic (đa cistron), gồm 3 gen Z, Y, A, trong đó gen Z mã hóa enzim β galactozosidaza có vai trò thủy phân đường lactozơ thành galactozơ và glucozơ, đồng thời còn có vai trò chuyển lactozơ thành allolactôzơ là phân tử bất hoạt prôtein ức chế.

1. Điều hòa âm tính (negative control)

Đối với operon lactozơ thì tín hiệu điều hòa ở đây là đường lactozơ. Khi không có lactozơ, gen Z không được biểu hiện, còn khi trong môi trường tế bào chỉ có lactozơ thì gen Z mới được biểu hiện, nghĩa là được phiên mã để tổng hợp enzim cần cho sự thủy phân lactozơ. Sự điều hòa biểu hiện của gen diễn ra hoàn toàn ở mức độ phiên mã. Cơ chế điều hòa được mô tả ở hình I.28.


a) Không có lactôzơ
Gen điều hoà
Ôpêôn lac
Gen chỉ huy
Vùng khởi động
Nhóm gen cấu trúc
e
Đoạn NST
của E coli
R
P
O
Z
Y
A
Phiên mã
ARN pôlimêraza
Ribôxôm
Dịch mã
Prôtêin ức chế (chất ức chế
b) Có lactôzơ
Ôperôn hoạt động
R
P
O
Z
A
Phiên và dịch mã
Lactôzơ
(chất cảm
ứng)
mARN
Z
Y
A
Prôtêin Z
Prôtêin Y
Prôtêin A

Hình I.28. *Operon lactozơ*

Cơ chế điều hòa dựa vào tương tác của prôtêin điều hòa với gen O (vận hành). Prôtêin điều hòa được gọi là yếu tố kìm hãm hay ức chế (repressor) được gen điều hòa (I hay R) tổng hợp. Mối tương tác giữa chất ức chế và gen O được thể hiện ở hai trường hợp:

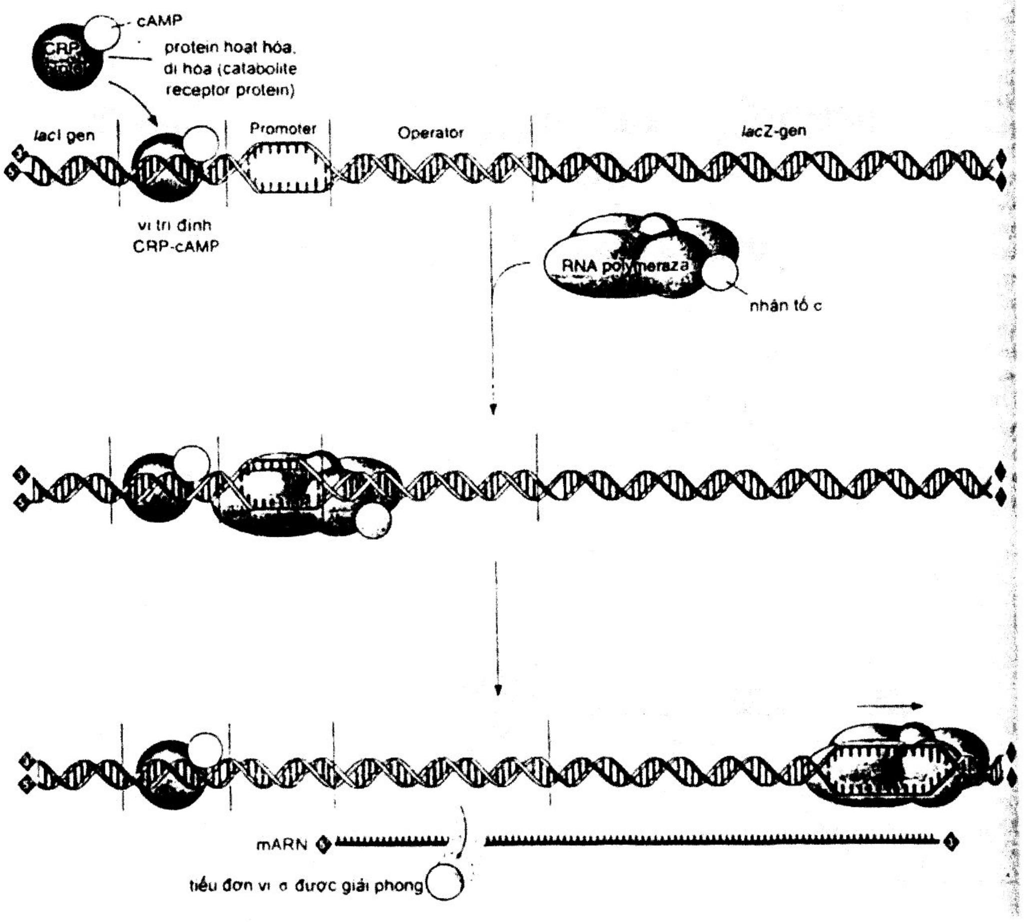
- Khi môi trường không có lactozơ, chất ức chế gắn vào O, ngăn cản sự phiên mã của nhóm gen cấu trúc, vì enzim phiên mã không hoạt động được.

- Khi trong môi trường chỉ có lactozơ, được gọi là nhân tố cảm ứng (inductor) của operon lactozơ, tác nhân này sẽ gắn vào chất ức chế làm thay đổi cấu hình không gian repressor, do đó nó không gắn vào gen O được. Nhờ đó enzim phiên mã mARN polimeraza mới thực hiện được quá trình phiên mã ở nhóm gen cấu trúc để tổng hợp enzim chuyển hóa lactozơ.

Sự điều hòa biểu hiện của gen ở đây để tiết kiệm tối đa năng lượng. Thông thường tế bào sẽ sử dụng nguồn đường đơn, cần ít năng lượng để "tiêu hóa" trước như glucozơ, chỉ khi không có glucozơ, tế bào mới chuyển sang " tiêu hóa" lactozơ.

Như vậy, trong sự điều hòa âm tính sự phiên mã bị ức chế khi repressor gắn vào gen O và lại diễn ra bình thường khi inductor làm bất hoạt repressor.

2. Điều hòa dương tính (positive)


CRP
cAMP
protein hoat hóa. di hóa (catabolite receptor protein)
lacI gen
Promoter
Operator
lacZ-gen
vi tri đinh CRP-cAMP
RNA polymeraza
nhân tố c
mARN
tiểu đơn vi σ được giải phong

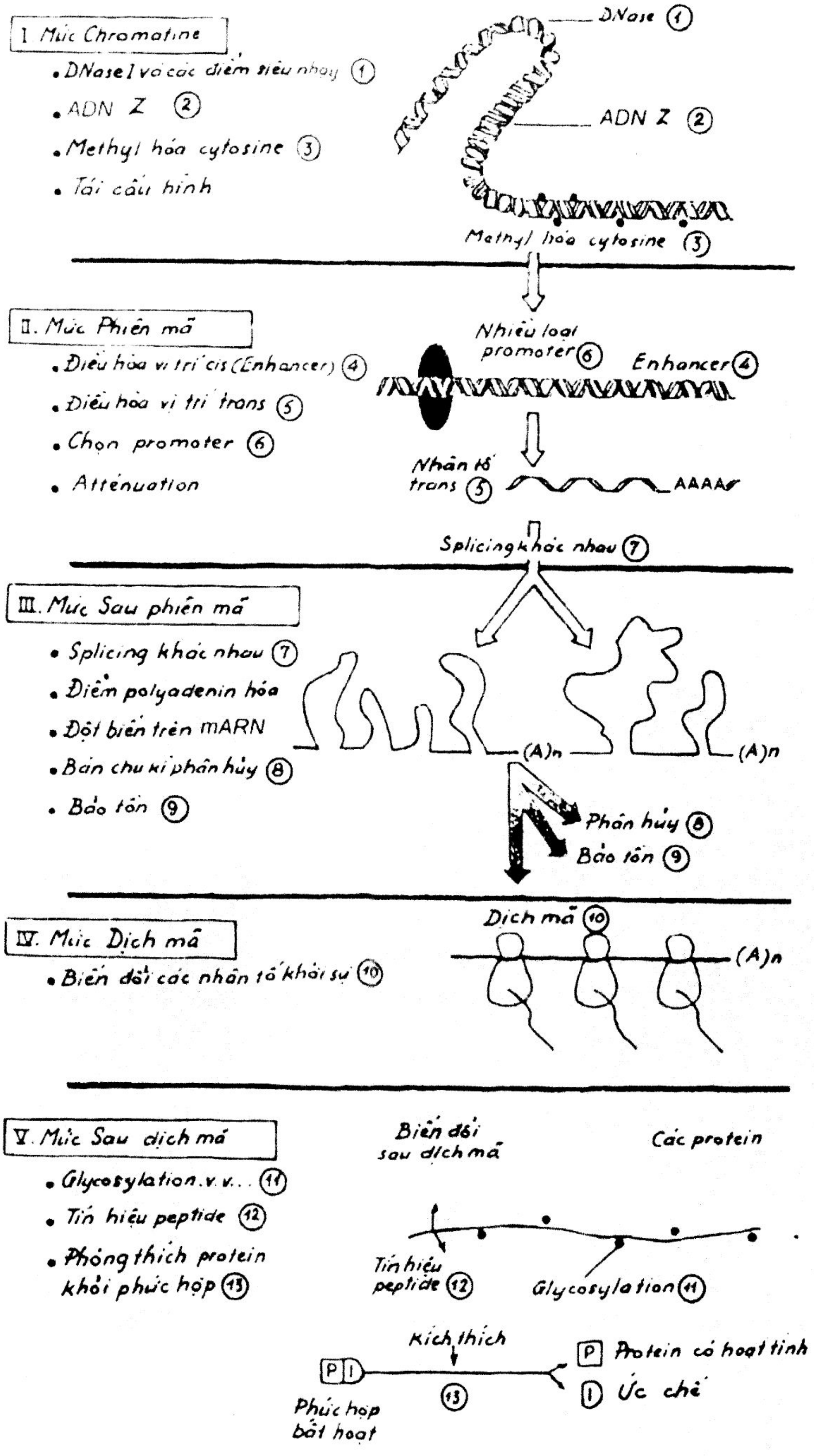
Hình I.29. *Sự điều hòa dương tính*

Sự điều hòa của operon lac còn phụ thuộc vào nồng độ của glucozơ trong môi trường nội bào. Nồng độ này có liên quan với hàm lượng AMP vòng (cyclic AMP – cAMP), là chất bắt nguồn từ ATP. Khi nguồn glucozơ cạn, tế bào phản ứng lại bằng cách tạo ra cAMP. Khi hàm lượng cAMP tăng cao được xem là tín hiệu của sự cạn kiệt glucozơ. Trong điều kiện này diễn ra sự kết hợp giữa cAMP với prôtêin thể nhận dị hóa (catabolite receptor prôtêin – CRP) tạo thành phức hợp CRP – cAMP. Phức hợp này sẽ gắn vào vị trí trước promoter, nhờ đó ARN polimeraza được kích động để bám vào promoter và thực hiện quá trình phiên mã (hình I.29).

Như vậy, trong điều hòa dương tính sự phiên mã được diễn ra khi phức hợp CRP – cAMP gắn vào vị trí trước promoter.

II. ĐIỀU HÒA HOẠT ĐỘNG CỦA GEN Ở SINH VẬT NHÂN THỰC (EUCARYOTE)

Sự điều hoà ở eucaryote có những khác biệt lớn so với ở procaryote cả về tín hiệu cũng như cơ chế điều hoà.


I. Mức Chromatine
• DNase I và các điểm siêu nhạy ①
• ADN Z ②
• Methyl hóa cytosine ③
• Tái cấu hình
DNase ①
ADN Z ②
Methyl hóa cytosine ③
II. Mức Phiên mã
• Điều hòa vị trí cis (Enhancer) ④
• Điều hòa vị trí trans ⑤
• Chọn promoter ⑥
• Attenuation
Nhiều loại promoter ⑥
Enhancer ④
Nhân tố trans ⑤
AAAA
Splicing khác nhau ⑦
III. Mức Sau phiên mã
• Splicing khác nhau ⑦
• Điểm polyadenin hóa
• Đột biến trên mARN
• Bán chu kì phân hủy ⑧
• Bảo tồn ⑨
(A)n
(A)n
Phân hủy ⑧
Bảo tồn ⑨
IV. Mức Dịch mã
• Biến đổi các nhân tố khởi sự ⑩
Dịch mã ⑩
(A)n
V. Mức Sau dịch mã
• Glycosylation.v.v... ⑪
• Tín hiệu peptide ⑫
• Phóng thích protein khỏi phức hợp ⑬
Biến đổi sau dịch mã
Các protein
Tín hiệu peptide ⑫
Glycosylation ⑪
Kích thích
P I
⑬
Phức hợp bất hoạt
P Protein có hoạt tính
I Ức chế

Hình I.30. *Sơ đồ về các mức điều hòa biểu hiện của gen*

Tín hiệu điều hoà ở các cơ thể đa bào là những phân tử do những tế bào chuyên biệt sản sinh, theo thể dịch lưu chuyển khắp cơ thể. Các phân tử này tác động lên những nhóm tế bào "đích", điều chỉnh biểu hiện các gen ở các tế bào này theo đúng chương trình đã định sẵn cho phù hợp với sự phát triển của toàn cơ thể. Có hai nhóm phân tử điều hoà chính: các hormone và các nhân tố tăng trưởng (Growth Factors - GF).

Bộ gen eucaryote có một số điểm đặc thù:Kích thước bộ gen rất lớn, ADN được nén chặt trong nhân. Do vậy mà hệ thống điều hoà đơn giản của procaryote dựa vào sự nhận biết một trình tự ADN gắn bởi một prôtêin duy nhất chỉ trong giai đoạn phiên mã không còn phù hợp. Sự điều hoà biểu hiện gen ở eucaryote thể hiện trong mọi giai đoạn từ trước lúc sao chép đến sau khi dịch mã. Cơ chế điều hoà cũng thay đổi theo từng giai đoạn. Chúng ta sẽ lần lượt xem xét cơ chế điều hoà biểu hiện gen ở từng giai đoạn hay mức độ khác nhau (hình I.30).

1. Mức nhiễm sắc chất

Trên sợi nhiễm sắc có thể diễn ra các kiểu:

- (1) ở hình I.30 cho thấy sự cắt bởi DNaza I ở một số vùng trên ADN làm tháo xoắn để các gen biểu hiện. Hai vùng được lưu ý: Các điểm nhạy cảm (sensible) có liên quan với các gen có hoạt tính cao và siêu nhạy cảm (hypersensible) có liên quan đến các gen có hoạt tính rất cao (như các gen histon).

- (2) ở hình I.30 cho thấy ADN dạng Z có liên quan đến việc đóng mở gen.

- (5) Sự mêtyl hóa ở C vị trí 5 làm gen ngừng hoạt động. Ví dụ: NST X bất hoạt ở người thuộc loại siêu metyl hóa.

Một ví dụ điển hình cho kiểu điều hoà này là gia đình các gen β-globine (hình I.31). Các polypeptide β-globine là thành phần của hemoglobine (huyết sắc tố) trong hồng cầu. Các gen mã hoá chúng (gồm gen α, γ, δ, β) được sắp xếp liền nhau trong một cấu trúc nhiễm sắc chất đặc trưng. Biểu hiện của các gen này được điều chỉnh phù hợp với từng thời kì phát triển của cơ thể. Ở đầu 5' của cấu trúc nhiễm sắc chất có một trình tự tên là LCR (Locus Control Region - vùng điều khiển locus); trình tự này chịu trách nhiệm điều hoà biểu hiện của các gen β-globine. Nó có mang bốn vị trí "nhạy cảm" có khả năng tiếp nhận nhiều prôtêin điều hoà. Khi các prôtêin điều hoà gắn vào LCR, cấu trúc nhiễm sắc chất thay đổi làm cho promotor của các gen tương ứng được hiện rõ tạo thuận lợi cho sự hoạt động của các enzyme phiên mã.

2. Mức phiên mã:

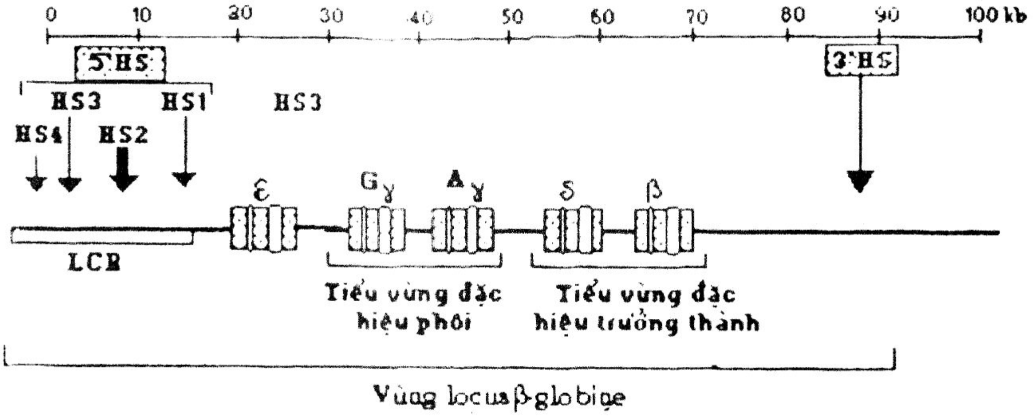
Đây là sự điều hòa tác động trực tiếp đến việc mở hoặc đóng của gen. Kiểu điều hòa này thường gặp trong điều hòa trao đổi chất, trong các quá trình biệt hóa tế bào.

- Tham gia điều hòa của các trình tự **cis** (ở gần). Các trình tự này thường tiếp nhận các prôtêin điều hoà (nhân tố **trans ở xa**).

- Tham gia vào quá trình điều hoà biểu hiện của gen còn có nhóm các trình tự khuếch đại (enhancer). Các enhancer (4) này có tác dụng làm tăng biểu hiện của gen tương ứng.

- Điều hòa bởi các nhân tố trans là các nhân tố không cùng nằm trên một mạch ADN (5).

- Điều hòa qua lựa chọn promoter thích hợp (7).



Hình I.31. *Vùng điều hoà các gen của gia đình β-globine*
HS: Vị trí siêu nhạy cảm (hypersensible)

3. Mức sau phiên mã

Như ta đã thấy ở chương trước, mRNA vừa được phiên mã không được dịch mã ngay mà còn trải qua một giai đoạn "trưởng thành". Ở giai đoạn này tồn tại nhiều cơ chế cho phép điều hoà tính chất cũng như số lượng, số loại các mRNA sẽ được dịch mã: cắt nối khác nhau, điểm poliadênin hóa khác nhau, sự bảo tồn ARN trong tế bào... ở đây đề cập một vài cơ chế thông dụng.

a) *Hiện tượng ghép - nối khác biệt (alternative splicing)*

Hệ thống loại bỏ intron và nối exon của tiền mRNA (sơ cấp) để hình thành mRNA trưởng thành khác nhau tuy từng loại tế bào, mô. Việc ghép nối khác biệt các exon sẽ dẫn đến sự hình thành các mRNA khác nhau. Thông thường các mRNA này mã hoá cho các prôtêin có chức năng tương tự nhưng đôi khi chúng lại có chức năng hoàn toàn khác nhau. Một ví dụ điển hình là kiểu điều hoà ở gen calcitonine. Hai loại prôtêin được dịch mã từ gen này là calcitonine được tìm thấy trong tế bào C của tuyến giáp và CGRP là một chất trung gian thần kinh được tìm thấy trong não. Hai prôtêin trên là sản phẩm của hai mRNA hình thành do sự ghép nối tạo hai tổ hợp exon khác nhau.

b) Điều hoà biểu hiện gen bằng cách tăng giảm thời gian sống của các mRNA.

Kiểu điều hoà này mang tính số lượng, mRNA càng tồn tại lâu trong tế bào thì càng được dịch mã thành nhiều prôtêin. Hiện tượng này thấy rõ trong trường hợp một số tế bào ung thư. Quá trình tổng hợp prôtêin từ một số mRNA bền vững tạo ra một số lượng rất lớn các prôtêin tương ứng. Điều này giải thích được phần nào khả năng sinh sôi vô tận của các tế bào ung thư.

c) Sự dự trữ các mRNA trong tế bào cũng là một phương tiện điều hoà. Rất nhiều gen được phiên mã nhưng không bao giờ được dịch mã. Khi có một tín hiệu xuất hiện (hormono chẳng hạn), bộ máy dịch mã lập tức hoạt động tổng hợp prôtêin từ các mRNA đã trữ sẵn.

4. Mức dịch mã

Sự điều hoà biểu hiện gen trong giai đoạn này chưa được biết nhiều. Dường như nó có liên quan đến hiện tượng dự trữ mRNA đề cập ở phần trên, vì sự dịch mã chính là một dạng tiêu thụ dự trữ mRNA.

Ở đây chỉ xin nêu một trong vài trường hợp cụ thể đã được làm sáng tỏ, trường hợp ferritine và thụ thể của transferrine là các prôtêin chịu trách nhiệm dự trữ và thu hút sắt vào tế bào. Khi các tế bào gan được ủ với sắt, sự dịch mã rRNA của ferritine tăng cao trong khi thụ thể transferrine không được dịch mã (hay nói đúng hơn nó bị phân huỷ). Phân tích cấu trúc của hai loại mRNA này cho thấy chúng có mang một trình tự có tên là IRE (Iron Responsive Element - nhân tố đáp ứng với sắt) nằm ở đầu 5' đối với ferritine và đầu 3' đối với thụ thể transferrine. IRE có khả năng tiếp nhận một prôtêin điều hoà tuỳ thuộc sự hiện diện của sắt. Khi không có sắt, prôtêin điều hoà gắn vào các IRE ngăn cản sự dịch mã của mRNA ferritine đồng thời lại giúp ổn định mRNA transferrine. Ngược lại, khi có sắt, prôtêin điều hoà tách khỏi IRE, lúc đó, mRNA ferritine được dịch mã còn mRNA transferrine bị phân huỷ. Điều này giúp tế bào đáp ứng nhanh với nồng độ sắt ngoại bào.

5. Mức sau dịch mã

Mức này thể hiện ở sự điều hòa hoạt tính của prôtêin. Sau khi mạch polypeptit được tổng hợp, prôtêin nhiều khi bị những biến đổi thứ cấp trước khi biểu hiện hoạt tính. Ví dụ: tripsin chỉ có được hoạt tính sau khi chất tiền thân của nó (proenzim không có hoạt tính) bị cắt mất một đoạn polypeptit.

Các prôtêin sau dịch mã có thể trải qua những biến đổi hóa học như glicozin hóa, photphorin hóa (11)... để có hoạt tính.

§7. ĐỘT BIẾN GEN

Đột biến là những biến đổi của các vật liệu di truyền như ADN, nhiễm sắc thể, do đó đã đưa đến sự biến đổi về cấu trúc và số lượng của gen và nhiễm sắc thể. Khi những đột biến đó biểu hiện thành kiểu hình được gọi là thể đột biến. Đột biến rất phong phú về thể loại và phức tạp về cơ chế. Trong mục này chỉ đề cập đến đột biến gen.

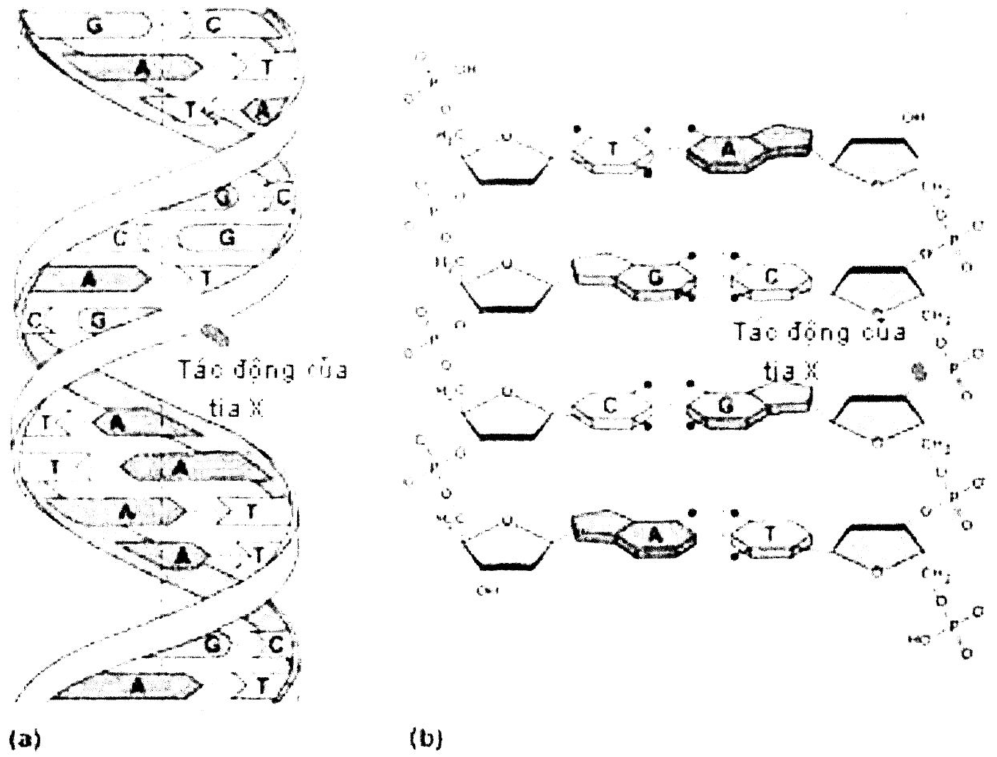
I. KHÁI NIỆM VÀ CÁC DẠNG ĐỘT BIẾN GEN

Đột biến gen là những biến đổi trong cấu trúc của gen nói chung và thường xảy ra tại một điểm nào đó trong phân tử ADN, nghĩa là liên quan tới một hay một số cặp nuclêôtit. Vì vậy đột biến gen còn gọi là đột biến điểm. Sự biến đổi cấu trúc của gen được thể hiện ở sự thay đổi trình tự các nuclêôtit dẫn tới sự thay đổi của bộ ba (codon) trong gen.

Những dạng đột biến thường gặp là mất, thêm, hoặc thay thế một cặp nuclêôtit. Các dạng đột biến thay thế một cặp nuclêôtit này bằng một cặp nuclêôtit là các đột biến nguyên khung, nghĩa là trình tự các nuclêôtit trên mạch không bị dịch chuyển. Còn các dạng đột biến mất hay thêm một cặp nuclêôtit là các đột biến dịch khung, nghĩa là trình tự các nuclêôtit trên mạch bị dịch chuyển.

II. NGUYÊN NHÂN VÀ CƠ CHẾ PHÁT SINH ĐỘT BIẾN GEN

Đột biến gen phát sinh do ảnh hưởng của các tác nhân lí, hoá của môi trường ngoài (tia phóng xạ, tia tử ngoại, các hoá chất gây đột biến) tác động lên ADN hoặc do các rối loạn trao đổi chất xảy ra trong tế bào. Các tác nhân đột biến này gây ra sự sao chép nhầm lẫn hoặc làm biến đổi cấu trúc của ADN (hình I.32).



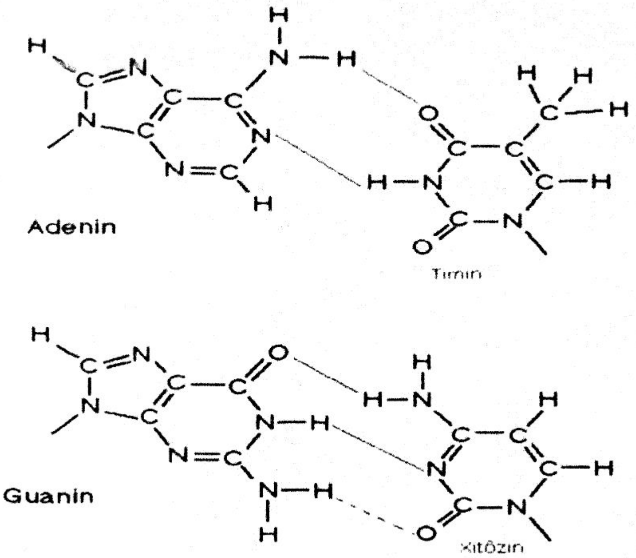
Hình I.32. *Tác động gây đột biến ở gen của tia X*

Đột biến gen không chỉ phụ thuộc vào loại tác nhân, liều lượng, cường độ của tác nhân gây đột biến gen mà còn tuỳ thuộc vào đặc điểm cấu trúc của gen. Có những gen bền vững, ít bị đột biến. Có những gen dễ bị đột biến sinh ra nhiều alen.

Thường thì sự biến đổi ở một nuclêôtit hay một vị trí nào đó thoạt tiên xảy ra trên một mạch của ADN dưới dạng tiền đột biến. Lúc này enzim sửa sai có thể sửa chữa, làm cho tiền đột biến trở lại dạng ban đầu. Nếu sai sót không được sửa chữa thì qua lần tự sao tiếp theo nuclêôtit lắp sai hay tác nhân gây đột biến xen vào mạch liên kết với nuclêôtit bổ sung với nó và làm phát sinh đột biến gen. Như vậy một đột biến gen được tạo thành thường phải qua hai lần tái bản của ADN.

1. Dạng thay thế một cặp nuclêôtit này bằng một cặp nuclêôtit khác

Quá trình phát sinh các dạng đột biến gen xảy ra qua những cơ chế khác nhau. Dạng thay thế một cặp nuclêôtit này bằng một cặp nuclêôtit khác là dạng đột biến gen thường gặp nhất. Bình thường sự kết cặp giữa các nuclêôtit giữa hai mạch đơn của ADN theo nguyên tắc bổ sung của các bazơ nitric: purin (ađênin, guanin) - pyrimiđin (timin, xitôzin), trong đó ađênin (A) liên kết với timin (T) bằng hai liên kết hiđrô, còn guanin (G) liên kết với xitôzin (X) bằng 3 liên kết hiđrô (hình I.33).

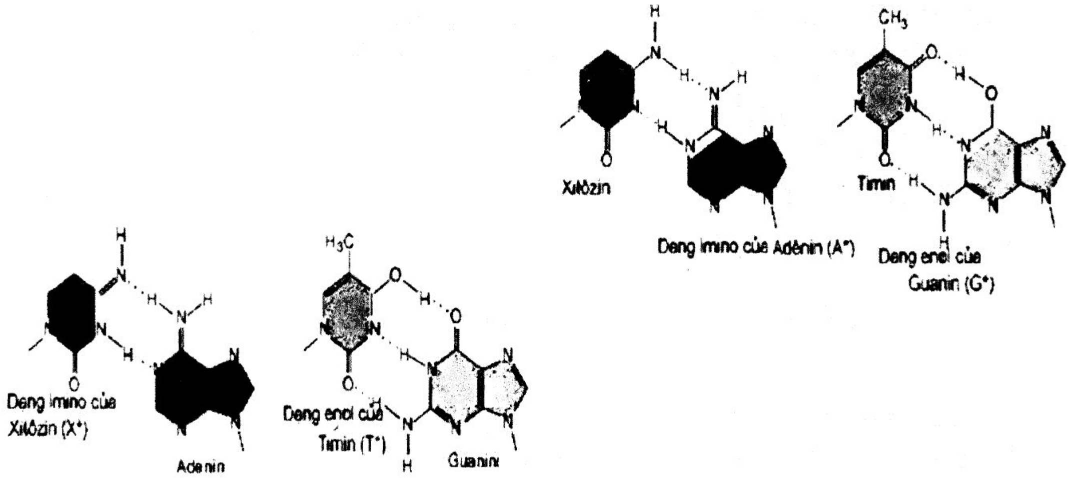


Hình I.33. *Nguyên tắc bổ sung*

Dạng đột biến thay thế một cặp nuclêôtit có thể là đồng hoán hayđồng chuyển (transition), nghĩa là một cặp bazơ purin - pyrimidin này được thay thế bằng một cặp bazơ purin - pirimidin khác, thí dụ như G -X được thay thế bằng A-T hoặc ngược lại.

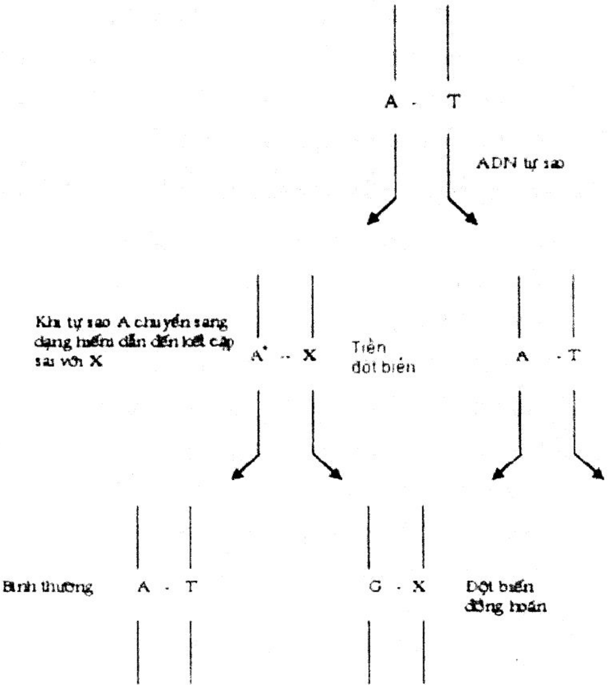
Dạng đột biến thay thế một cặp nuclêôtit cũng có thể là dị hoán hay dị chuyển (transversion), nghĩa là cặp bazơ purin - pyrimidin được thay thế bằng cặp pyrimidin-purin, nghĩa là purin được thay thế bằng pyrimidin.

Để biết được các quá trình phát sinh đột biến gen cần hiểu hiện tượng hỗ biến của các bazơnitric, xuất hiện do những nguyên nhân khác nhau. Việc chuyển hiđrô làm thay đổi vị trí các electron, do đó ảnh hưởng đến hoá trị của các liên kết làm cho cấu trúc hóa học của các bazơ bị thay đổi, đưa đến sự bắt cặp không theo nguyên tắc bổ sung (hình I.34).


Xitôzin
Dạng imino của Adênin (A*)
Timin
Dạng enol của Guanin (G*)
Dạng imino của Xitôzin (X*)
Adenin
Dạng enol của Timin (T*)
Guanin

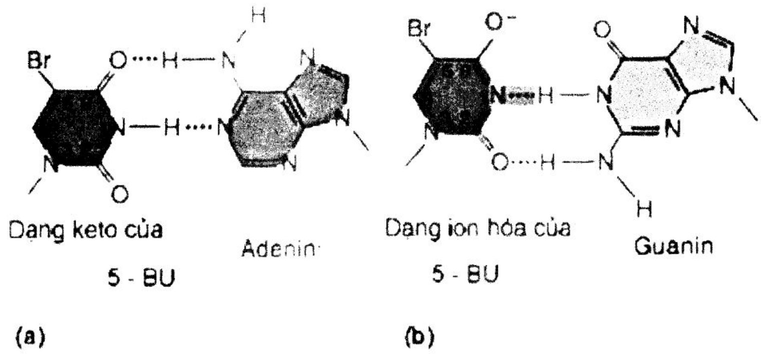
Hình I.34. *Các bazơ bị hỗ biến, đưa đến sự bắt cặp không theo nguyên tắc bổ sung*

Hình I.34 cho thấy sự hỗ biến có thể xảy ra ở cả 4 loại bazơ nitric: ađênin, timin, xitôrin và guanin. Một trong 4 loại này là ađênin ở dạng bền vững liên kết với timin bằng 2 liên kết hiđrô trong phân tử ADN, nên không thể tạo được hai mối liên kết hiđô với xitôzin. Nhưng nếu adenin bị hỗ biến làm cho nguyên tử hiđrô chuyển từ nhóm 6-amin sang vị trí 1-N, nghĩa là chuyển sang dạng imino thì mối liên kết hiđrô với xitôrin có thể hình thành ở hai vị trí tạo ra tiền đột biến (hình I.34). Nếu tiền đột biến không được khắc phục thì sự kết cặp A-X trong lần tái bản thứ hai của AND sẽ đưa đến một trong hai chuỗi ADN con được hình thành sau đó có cặp G-X thay cho cặp A-T, nghĩa là đã diễn ra sự đồng hoán (hình I.35).


A - T
ADN tự sao
Khi tự sao A chuyển sang dạng hiếm dẫn đến kết cặp sai với X
A* - X
Tiền đột biến
A - T
Bình thường
A - T
G - X
Đột biến đồng hoán

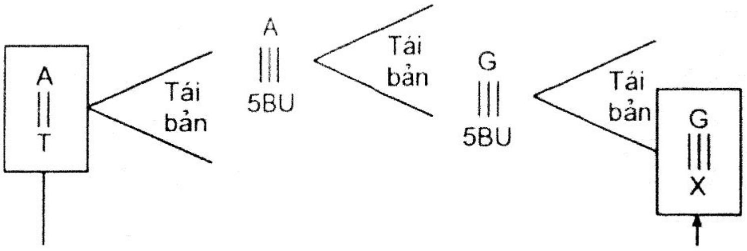
Hình I.35. *Sự thay thế cặp A - T bằng cặp G – X (đồng* hoán)

Cơ chế đột biến thay thế một cặp nuclêôtit còn có thể diễn ra bằng những phương hức khác.



Hình I.36. Sự bắt cặp của 5 - BU với adênin và guanin

Phương pháp gây tạo đột biến bằng các tác nhân gây đột biến, đặc biệt bằng các ıc nhân hoá học càng làm sáng tỏ vấn đề đó và cả các cơ chế phát sinh các dạng đột iến khác, ví dụ như tác nhân hoá học như 5–brômuraxin (5BU) là chất đồng đẳng của min. Tác nhân này có thể bắt cặp với A hoặc G (hình I. 36), do đó qua tái bản của DN đưa đến sự thay thế cặp A–T bằng G–X hoặc ngược lại (hình I.37).



Hình I.37. *Đột biến A–T → G –X do tác động của 5BU*

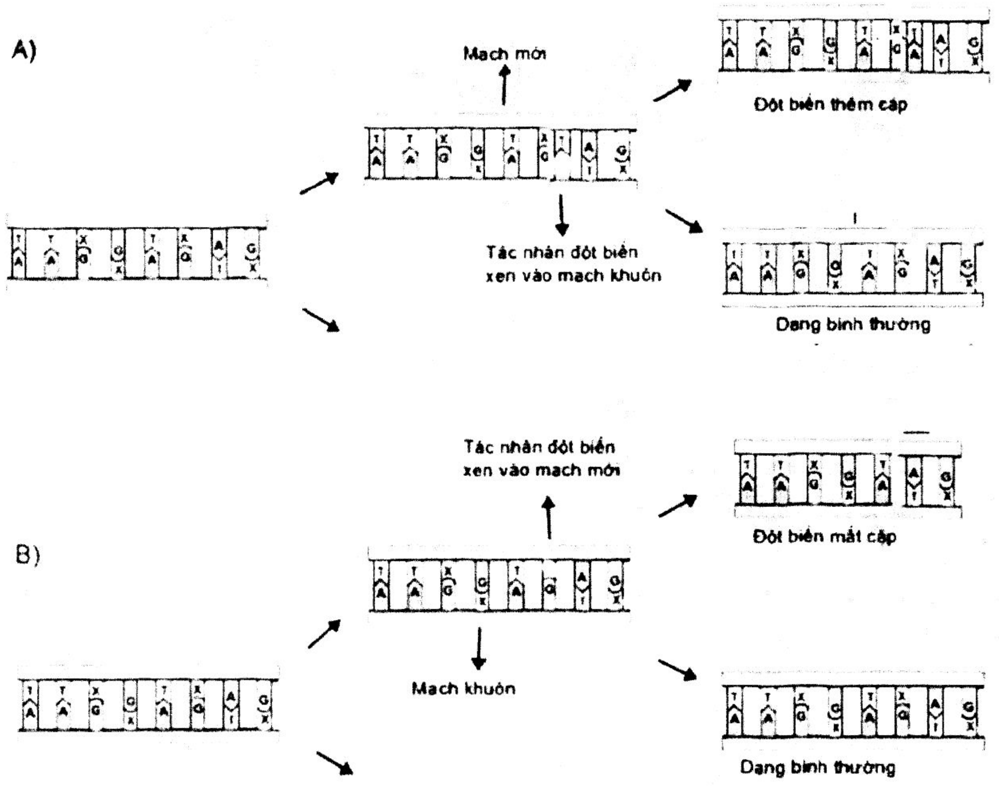
2. Dạng đột biến thêm và mất một cặp nuclêôtit

Bằng phương pháp gây tạo đột biến bằng tác nhân hoá học, vật lý, người ta đã làm áng tỏ cơ chế phát sinh đột biến dạng thêm và mất một cặp nuclêôtit, ví dụ như tác ộng của acridin đã gây ra các dạng đột biến đó.

Khi dùng với nồng độ tương đối thấp thì acridin có thể xen vào giữa các cặp bazơ ế cận trên ADN, làm cho khoảng cách giữa 2 cặp này dài thêm ra 6,8 Å (khoảng ách bình thường là 3'4 Å), như vậy là gấp đôi khoảng cách bình thường. Hậu quả ủa sự kiện này phụ thuộc vào vị trí của phân tử acridin xen vào trên sợi khuôn hay ·ên sợi đang được tổng hợp.

Nếu phân tử acridin xen vào sợi khuôn thì một nuclêôtit ngẫu nhiên sẽ được xen ào sợi đang được tổng hợp ở vị trí đối diện với phân tử acridin khi chạc sao chép đi ua (hình I.38A). Ở đợt tự sao tiếp theo một bazơ bổ trợ sẽ kết cặp với bazơ đã xen vào, ết quả là một cặp bazơ được bổ sung thêm vào phân tử AND ở vị trí đó. Như vậy dạng ột biến thêm một cặp nuclêôtit đã được phát sinh.

Nếu phân tử acridin xen vào sợi mới đang được tổng hợp thì nó ngăn cản không ho một bazơ bổ trợ kết cặp với bazơ tương ứng trên sợi khuôn (hình I.38B). Sau đó nếu phân tử acridin bị mất đi trước khi đợt tự sao tiếp theo diễn ra thì sợi mang acridin đã bị mất khi tổng hợp mạch mới sẽ tạo ra phân tử ADN mất đi một cặp nuclêôtit so với phân tử ADN ban đầu.


A)
Mạch mới
Đột biến thêm cặp
Tác nhân đột biến xen vào mạch khuôn
Dạng bình thường
B)
Tác nhân đột biến xen vào mạch mới
Đột biến mất cặp
Mạch khuôn
Dạng bình thường

Hình I.38. *Cơ chế phát sinh đột biến thêm (A) và mất (B) một cặp nuclêôtit.*

Nhờ dựa vào các dạng đột biến mất (-) và thêm (+) cặp nuclêôtit trong ADN ngườ ta đã xác định được mã di truyền bằng thực nghiệm là mã bộ ba. Trong thực nghiệm người ta đã gây tạo các đột biến mất và thêm một cặp nuclêôtit trên ADN, khi đó trê mARN sẽ xảy ra sự thay đổi tương ứng và kéo theo sự thay đổi tương ứng trong thàn phần axit amin của prôtêin do ADN đó mã hoá.

Giả thiết một đoạn mARN có thành phần mà trong đó prôtêin tương ứng sẽ chỉ c một loại axit amin (được kí hiệu bằng số) như sau:

mARN	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU
Axit amin	1	1	1	1	1	1	1	1	1
thr	-	-	-	-	-	-	-	-	-

Nếu xảy ra đột biến (-) làm mất đi A ở vị trí của bộ ba thứ hai trên mạch mAR thì trình tự và thành phần các bộ ba sẽ thay đổi và đưa đến sự thay đổi thành phần axi amin tương ứng như sau

(- A)

m ARN	AXU	XUA	XUA	XUA	XUA	XUA	XUA	XUA	XUA	
Axit amin	1	2	2	2	2	2	2	2	2	
	thr	leu	-	-	-	-	-	-	-	-

Nếu tiếp theo lại xảy ra đột biến gen (+) xen U vào giữa bộ ba thứ hai và thứ ba thì mạch mARN và thành phần axit amin sẽ thay đổi như sau:

- A +U

↗ ↙

mARN	AXU	XUA	UXU	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU
Axit amin	1	2	3	1	1	1	1	1	1
	thr	leu	ser	-	-	-	-	-	-

Mã di truyền càng được khẳng định là mã bộ ba khi xảy ra đồng thời mất (-) hay thêm (+) ba cặp bazơ liền kề nhau trong các bộ ba ở đầu gen thì sẽ mất hoặc thêm một axit amin và thay đổi thành phần hai (trường hợp mất), hoặc ba (trường hợp thêm) axit amin.

+A +X +U

↙ ↙ ↙

mARN	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU
Axit amin	1	1	1	1	1	1	1	1	1
	thr								

Sau khi thêm ba cặp bazơ vào thì số lượng và thành phần axit amin trong đoạn polypeptit tương ứng thay đổi như sau:

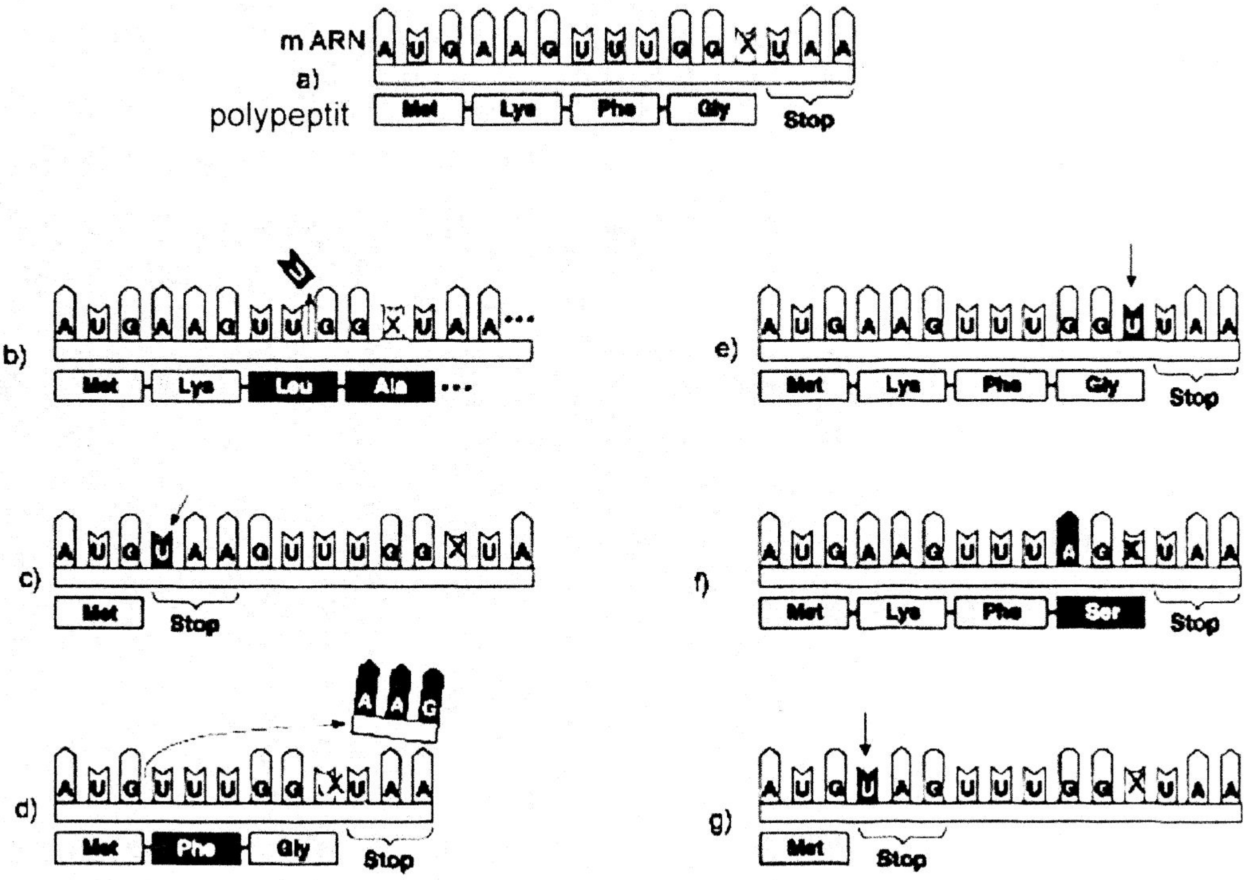
mARN	AXU	AAX	UXA	XUU	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU	AXU
	1	2	3	4	1	1	1	1	1	1
Axit amin	thr	asn	ser	leu	-	-	-	-	-	-

Bằng phương pháp gây tạo đột biến mất và thêm cặp nuclêôtit để xác định mã di truyền là mã bộ ba đã được chứng minh bằng thực nghiệm dùng gen rII ở thực khuẩn thể T4.

III. MỐI LIÊN QUAN GIỮA ĐỘT BIẾN GEN VỚI MÃ DI TRUYỀN VÀ PRÔTÊIN

Các dạng đột biến gen: mất, thêm, thay thế có ảnh hưởng khác nhau tới mã di truyền, tới sự biến đổi trình tự của các nuclêôtit, từ đó ảnh hưởng tới quá trình phiên mã và dịch mã, do đó ảnh hưởng tới cấu trúc và chức năng của prôtêin (hình I.39)

Dạng thay thế một cặp nuclêôtit có ảnh hưởng ít hơn tới sự biến đổi của mã di truyền. Ví dụ, dạng thay thế cặp nuclêôtit liên quan tới một codon. Tuỳ theo những vị trí thay thế của cặp bazơnitric trong bộ ba mà cho ra hiệu quả khác nhau.



Hình I.39. *Mối liên quan giữa đột biến gen với mã di truyền và prôtêin*

Mã di truyền mang tính chất thoái hoá (degenerate), nghĩa là nhiều codon cùng mã hoá một loại axit amin (từ hai đến sáu bộ ba). Đây là hiện tượng phổ biến cho tất cả các loại axit amin, trừ metiomin và tryptophan (bảng I.1). Trong trường hợp này, vị trí thứ nhất và thứ hai trong bộ ba thường cùng một loại bazơ, còn vị trí thứ ba có thể là các loại bazơ khác nhau. Ví dụ, lơxin có 6 codon cùng mã hoá là: UUA, UUG, XUU, XUX, XUA và XUG.. Người ta cho rằng vai trò quan trọng là bazơ ở vị trí thứ hai, như trong 6 bộ ba trên vị trí đó đều có U tiếp theo là bazơ ở vị trí thứ nhất, như trong 6 bộ ba trên vị trí thứ nhất có U và X; còn bazơ ở vị trí thứ ba trong codon có vai trò kém hơn. Từ đó cho thấy nếu đột biến thay thế diễn ra ở vị trí thứ hai trong codon làm cho mã di truyền thay đổi, axit amin tương ứng sẽ bị thay thế bằng một loại axit amin khác. Cũng tương tự đối với bazơ ở vị trí thứ nhất trong codon vì trừ lơxin ở vị trí này có hai loại bazơ trong các bộ ba mã hoá nó. Các loại axit amin còn lại chỉ có một loại bazơ. Bazơ ở vị trí thứ ba trong codon có từ 2 đến 4 loại bazơ khác nhau, vì vậy nếu đột biến thay thế có diễn ra ở vị trí này có thể không ảnh hưởng đến axit amin trong polypeptit tương ứng mà codon đó mã hoá, ví dụ như từ XUX ⇒ XUA vẫn mã hoá lơxin.

Riêng trường hợp với hai bộ ba là AUG (methionin) và UGG (tryptophan) thì đột biến thay thế cặp nuclêôtit ở vị trí nào trong bộ ba cũng đều làm cho mã di truyền bị thay đổi đưa đến sự thay thế axit amin cũ (met hay trp) bằng loại axit amin khác trong chuỗi polypeptit tương ứng.

Hiệu quả của dạng đột biến thay thế cặp nuclêôtit còn tuỳ thuộc vào vị trí của axit amin thay thế trong chuỗi polypeptit. Nếu axit amin được thay thế nằm ở trung tâm hoạt tính của enzim hoặc gần nó thì có thể giảm phần lớn biến đổi hoạt tính enzim của prótêin bị biến đổi. Còn nếu như axit amin bị thay thế nằm ở phần khác của enzim thì có thể không ảnh hưởng gì đến hoạt tính của enzim. Ví dụ như ribonucleaza là enzim thuỷ phân ARN gồm 124 axit amin, nếu thay đổi lizin ở vị trí thứ 41 trong chuỗi polypeptit sẽ làm mất hoạt tính của enzim, trong khi đó các axit amin ở vị trí cuối cùng (đầu C) khi bị phân giải lại không làm mất hoạt tính của enzim.

Dạng đột biến thay thế cặp nuclêôtit trong gen đưa đến sự thay thế axit amin trong chuỗi polypeptit tương ứng (hình I.39f) được gọi là đột biến có nghĩa hay nhầm nghĩa. Còn nếu như dạng đột biến thay thế nhầm trên lại đưa đến sự xuất hiện bộ ba vô nghĩa, nghĩa là một tín hiệu kết thúc trên mARN. Do vậy mạch polypeptit được hình thành sẽ ngắn hơn mạch bình thường và không hoạt động chức năng. Ví dụ như, do đột biến thay thế cặp bazơ trong gen đã đưa đến sự biến đổi bộ ba UGX mã hoá cystein thành UGA là codon kết thúc do đó chuỗi peptit khong được tạo thành. Dạng đột biến này được gọi là đột biến vô nghĩa (hình I.39g). Còn nếu đột biến thay thế một cặp bazơ trong gen giả sử không liên quan tới các bộ ba mã hoá axit amin có thể liên quan đến đến phần mở đầu hay đoạn kết thúc.

Dạng đột biến mất hay thêm một cặp nuclêôtit trong gen, nhìn chung, có ảnh hưởng lớn tới trình tự các nuclêôtit trong gen, làm cho cấu trúc của các codon bị thay đổi theo kiểu "dồn toa" hay còn gọi là đột biến dịch khung. Đột biến đó sẽ đưa đến việc tạo ra một mARN mà ở đó khung đọc bị dịch chuyển đi một nuclêôtit bắt đầu từ điểm xảy ra đột biến thể hiện trên mARN quá trình đọc mã sẽ đọc các codon khác hẳn bình thường, do đó tạo ra prôtêin có thành phần và trình tự các axit amin không bình thường trong chuỗi polypeptit (hình I.39b) so với prôtêin ban đầu và không hoạt động.. Ví dụ như có một đoạn mARN dạng ban đầu bình thường là:

m ARN	UUX	XUG	AAU	UAU	XGA	GUU
	(1)	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)
Axit amin	phe	leu	asp	tyr	arg	val

Giả sử mất (-) U ở bộ ba thứ hai thì sự dịch khung sẽ là:

m ARN	UUX	XGA	AUU	AUX	GAG	UU-
	(1)	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)
Axit amin	phe	arg	ile ·	ile	glu	

Cũng có thể dạng đột biến "mất" hay "thêm" cặp bazơ ở vị trí mà sự dịch khung làm xuất hiện codon kết thúc tạo cho mạch polypeptit không được tổng hợp (hình I.39c) hay được tổng hợp sẽ ngắn hơn dạng bình thường giống như trường hợp đột biến thay thế đã đề cập ở trên. Ví dụ như cũng từ đoạn mạch mARN đã nêu trên, nếu đột biến mất X ở bộ ba thứ hai thì quá trình dịch khung sẽ tạo ra đoạn mạch mARN là:

UUX	UGA	AUU	AUX	GAG	UU-
(1)	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)

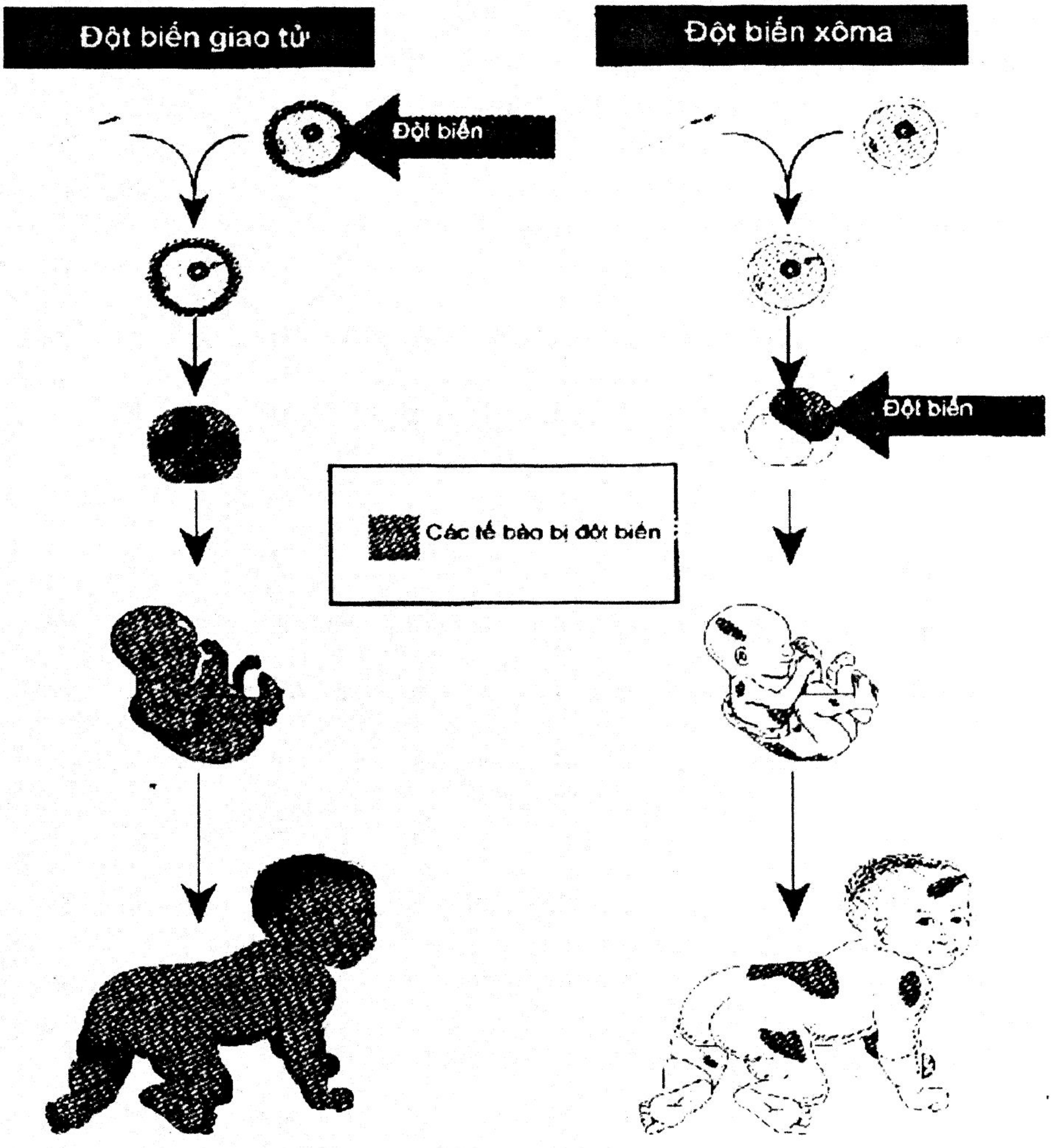
Bộ ba UGA ở vị trí thứ hai là codon kết thúc, như vậy các bộ ba tiếp sau nó sẽ không được dịch mã, do vậy chuỗi polypeptit sẽ ngắn đi nhiều so với dạng bình thường.

Nếu các đột biến mất hay thêm một cặp nuclêôtit diễn ra ở đoạn kề sát đoạn kết thúc tương ứng với đầu C của mạch polypeptit hay rơi vào mã kết thúc thì ít hoặc không ảnh hưởng đến cấu trúc cũng như hoạt tính của prôtêin được tổng hợp.

Các dạng đột biến gen nói trên có khả năng phục hồi. Đột biến có thể xảy ra theo hai chiều thuận nghịch. Xét về mặt nguồn gốc, các đột biến gen diễn ra khi cơ chế tự sao đang thực hiện (pha S), nghĩa là cũng vào thời gian nhân đôi của nhiễm sắc thể. Mặt khác sự thay đổi thành phần hoá học của gen chuyển hoá cấu trúc ADN được hình thành sẵn, nghĩa là gây đột biến ở nhiễm sắc thể trong các pha G_1, G_2 và M của chu kỳ tế bào.

IV. SỰ DI TRUYỀN VÀ BIỂU HIỆN CỦA ĐỘT BIẾN GEN

Đột biến gen khi đã phát sinh sẽ được sao chép và truyền lại cho thế hệ sau.



a) Đột biến giao tử được di truyền

b) Đột biến xôma không được di truyền

Hình I.40. *Sự biểu hiện của đột biến giao tử (a) và đột biến xôma (b)*

Khi đột biến phát sinh trong quá trình phát sinh giao tử (đột biến giao tử), qua thụ tinh sẽ đi vào hợp tử. Đột biến thành gen trội sẽ được biểu hiện ngay trên kiểu hình của cơ thể mang đột biến (hình I.40a). Đột biến thành gen lặn thường tồn tại trong hợp tử ở dạng dị hợp tử và không được biểu hiện ở thế hệ đầu tiên (trừ trường hợp gen nằm trên NST giới tính). Nhờ quá trình giao phối, đột biến lặn được lan truyền trong quần thể, khi gặp tổ hợp đồng hợp tử lặn thì nó mới được biểu hiện. Ví dụ: người bị bệnh bạch tạng là đồng hợp tử về đột biến gen lặn.

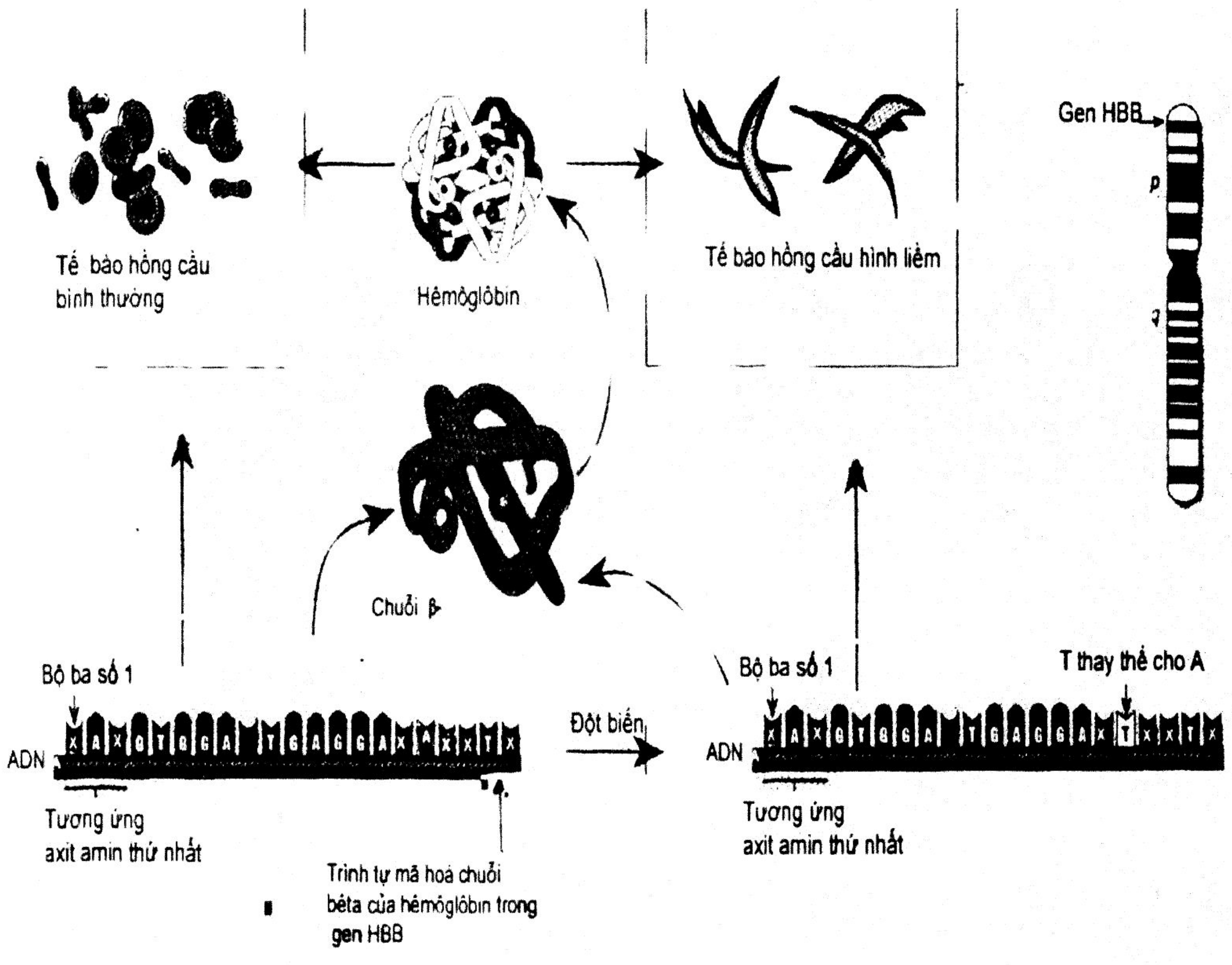
Đột biến gen lặn xảy ra ở những lần nguyên phân đầu tiên của hợp tử, trong giai đoạn 2–8 phôi bào (đột biến tiền phôi) thì nó có khả năng tồn tại tiềm ẩn trong cơ thể và truyền lại cho thế hệ sau bằng sinh sản hữu tính.

Đột biến gen xảy ra trong nguyên phân ở một tế bào sinh dưỡng (đột biến xôma) sẽ được nhân lên ở một mô. Nếu là đột biến thành gen trội, sẽ được biểu hiện ở một phần của cơ thể (hình I.40 b) tạo nên thể khảm. Đột biến xôma có thể được nhân lên qua sinh sản sinh dưỡng (ở thực vật) nhưng không thể di truyền qua sinh sản hữu tính.

Đột biến trong cấu trúc của gen có khả năng được di truyền qua các thế hệ cơ thể với những điều kiện nhất định: Giao tử mang đột biến phải được trực tiếp thụ tinh, không gây chết hay gây bất thụ cho cơ thể...

Đột biến gen có tính thuận nghịch nhưng chủ yếu là đột biến lặn có hại. Thể đột biến có thể thay đổi giá trị thích nghi của nó khi môi trường thay đổi.

V. HẬU QUẢ VÀ VAI TRÒ CỦA ĐỘT BIẾN GEN


Tế bào hồng cầu bình thường
Hêmôglôbin
Tế bào hồng cầu hình liềm
Gen HBB
p
q
Chuỗi β
Bộ ba số 1
ADN
X A X G T G G A T G A G G A X A X X T X
Tương ứng axit amin thứ nhất
Trình tự mã hoá chuỗi bêta của hêmôglôbin trong gen HBB
Đột biến
Bộ ba số 1
T thay thế cho A
ADN
X A X G T G G A T G A G G A X T X X T X
Tương ứng axit amin thứ nhất

Hình I.41. *Đột biến gen gây bệnh hồng cầu cầu hình liềm*

Đột biến gen làm biến đổi chuỗi nuclêôtit của gen cấu trúc sẽ dẫn đến biến đổi trình tự trong chuỗi ribônuclêôtit của mARN, qua đó làm biến đổi thành phần và trình tự axit amin của prôtêin tương ứng, cuối cùng biểu hiện thành một biến đổi đột ngột, gián đoạn về một hoặc một số tính trạng nào đó trên một hoặc một số ít cá thể trong quần thể. Vì đột biến gen thường gây rối loạn trong quá trình sinh tổng hợp prôtêin, đặc biệt là các gen quy định cấu trúc của các enzim, cho nên đa số đột biến gen thường có hại cho cơ thể.

Bệnh thiếu máu do hồng cầu hình lưỡi liềm - phổ biến ở châu Phi, một số vùng châu Á và Địa Trung Hải - là do một đột biến của gen quy định cấu trúc của hêmôglôbin. ở người trưởng thành HbA gồm 4 chuỗi polypeptit (2 chuỗi α và 2 chuỗi β). Đột biến thay thế cặp A - T bằng cặp T - A (dị hoán) trong gen đã làm cho axit amin thứ 6 trong chuỗi β là axit glutamic bị thay thế bằng valin. Sự thay thế axit amin này đã làm cho HbA chuyển thành HbS, hồng cầu tròn biến thành hồng cầu hình liềm, khả năng vận chuyển ôxi giảm sút, gây thiếu máu, hồng cầu dễ vỡ gây nhồi máu. Người mang đột biến ở dạng đồng hợp SS bị thiếu máu nặng, thường chết sớm (hình I.41).

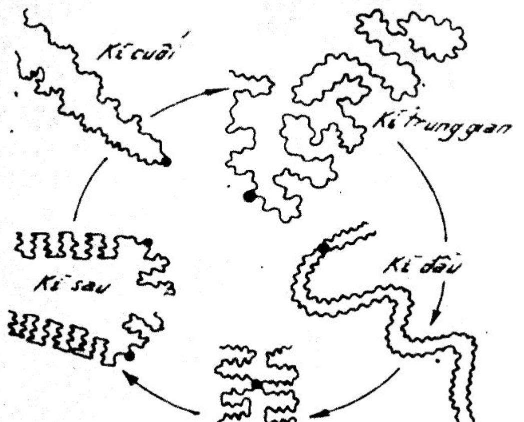
Tuy nhiên, có những đột biến gen là trung tính (không có lợi cũng không có hại), một số trường hợp lại có lợi và làm cho sinh vật ngày càng đa dạng, phong phú.

Đột biến gen di truyền được, do đó nó là nguồn nguyên liệu chủ yếu cho quá trình tiến hoá và chọn giống.

§8. NHIỄM SẮC THỂ

I - HÌNH THÁI NST

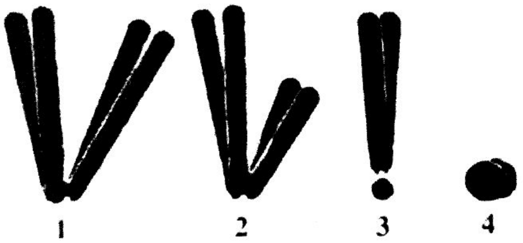
NST hay còn gọi là thể nhiễm màu (chromosome = chromo – màu + some – thể) vì nó dễ bắt màu khi nhuộm tế bào bằng dung dịch kiềm tính và quan sát rõ dưới kính hiển vi thường ở kì giữa của nguyên phân, luôn giữ vững cấu trúc riêng biệt và duy trì liên tục qua các thế hệ tế bào. Tuy nhiên, hình thái của NST, đặc biệt là mức độ đóng và duỗi xoắn như từ trạng thái duỗi xoắn hoàn toàn dần chuyển sang bắt đầu đóng xoắn rồi đóng xoắn cực đại và sau đó lại duỗi xoắn cho tới khi tháo xoắn hoàn toàn, biến đổi qua các kỳ của chu kỳ tế bào (hình I.42), trong đó 2 dạng điển hình của NST là dạng sợi hay sợi nhiễm sắc (duỗi xoắn hoàn toàn) và dạng đặc trưng (đóng xoắn cực đại ở kì giữa).



Hình I.42. *Sự biến đổi hình thái NST ở chu kì tế bào.*

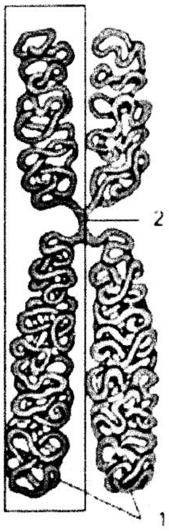
Tùy theo mức độ duỗi và đóng xoắn mà chiều dài của NST khác nhau ở các kỳ. Tại kỳ giữa NST đã co ngắn có chiều dài từ 0,5 đến 50 μm, đường kính từ 0,2 đến 2 μm (1 $\mu m = 10^{-3}$ mm), đồng thời có hình dạng đặc trưng như hình hạt, hình que hoặc chữ V (hình I.43).

NST thường được mô tả khi nó có dạng đặc trưng ở kì giữa (hình I.44 và I.45). Ở kì này NST gồm hai nhiễm sắc tử chị em hay crômatit gắn với nhau ở tâm động (centromere) hay eo thứ nhất chia nó thành hai cánh hay 2 vai. Theo quy ước, vai ngắn hơn được gọi là vai p còn vai dài hơn gọi là vai q. Tâm động là điểm đính NST vào sợi tơ vô sắc trong bộ thoi phân bào, nhờ đó khi sợi tơ co rút trong quá trình phân bào mà NST di chuyển được về các cực của tế bào. Dựa vào vị trí của tâm động, có thể phân biệt hình thái NST: tâm cân hay tâm giữa (metacentric) khi 2 vai bằng nhau, tâm lệch hay tâm đầu (acrocentric) khi 2 vai không bằng nhau và tâm mút (telocentric) khi tâm động nằm gần cuối (hình I.43). Một số NST còn có eo thứ hai.

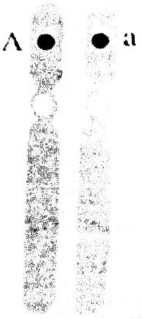


Hình I.43. *Hình dạng NST*

Hình I.44. *Ảnh chụp NST ở kỳ giữa nguyên phân dưới kính hiển vi điện tử.*



Hình I.45a. *Cấu trúc NST ở kỳ giữa nguyên phân.*
1. Crômatit
2. Tâm động



Hình I.45b. *Cặp NST tương đồng*

Trong tế bào dinh dưỡng (xôma), NST tồn tại thành từng cặp tương đồng giống nhau về hình thái, kích thước, một có nguồn gốc từ bố còn một có nguồn gốc từ mẹ, do đó các gen trên NST cũng tồn tại thành từng cặp tương đồng (hình I.45b). Bộ NST chứa các cặp NST tương đồng gọi là lưỡng bội, được ký hiệu là 2n. Bộ NST chỉ chứa mỗi NST của cặp tương đồng được gọi là đơn bội, ký hiệu n, có trong giao tử.

Ngoài ra ở những loài đơn tính, có sự khác nhau giữa cá thể đực và cái ở một cặp NST giới tính, được ký hiệu là XX và XY.

II. CẤU TRÚC SIÊU HIỂN VI CỦA NST

Phần lớn ADN trong tế bào nhân thực tập trung trong nhân cấu thành NST. Khi dung giải nhân thì các NST được giải phóng ra và mỗi cái chứa một phân tử ADN nguyên vẹn. Phân tử ADN liên kết với prôtêin ở dạng một phức hợp gọi là chất nhiễm sắc (chromatin). Prôtêin tham gia vào chất nhiễm sắc gồm hai loại: prôtêin bazơ (histon) và prôtêin axit (không có histon), chúng liên kết với ADN và đó là tính đặc trưng của NST nhân thực.

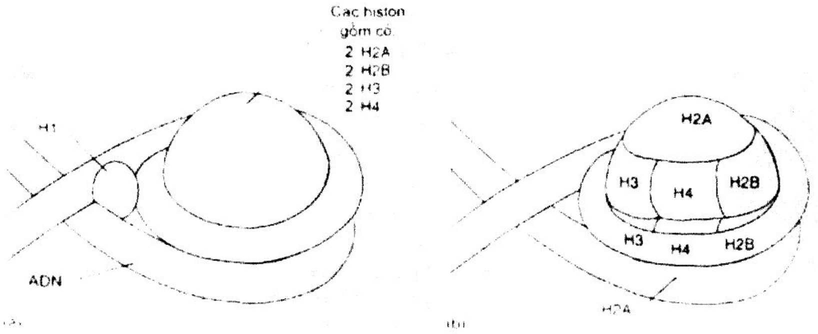
Các prôtêin axit thuộc nhiều loại và đa dạng, có hơn 100 loại, bao gồm cả các enzim cần cho các quá trình tự sao, phiên mã và tham gia vào các quá trình kiểm soát việc tổng hợp ADN, ARN. Các prôtêin biến động về số lượng trong suốt chu kì tế bào và rất khác nhau ở các tế bào đã biệt hóa khác nhau.

Các prôtêin histon trong phức hệ ADN-histon gồm 5 loại: H1, H2A, H2b, H3 và H4, trong đó hàm lượng H1 chỉ bằng một nửa các loại kia. Các phân tử này được duy trì trong suốt quá trình tiến hóa, chứng tỏ chúng có vai trò quan trọng đối với cấu trúc của NST. Về tỉ trọng thì ADN và histon xấp xỉ nhau trong chất nhiễm sắc.

Liên kết ADN-histon tạo thành nuclêôxôm (thể nhân). Mỗi nuclêôxôm có 8 phân tử histon (hình I.46a và b) bao gồm:

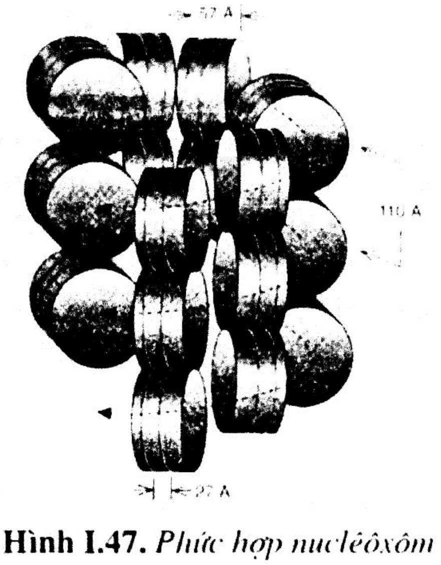
+ 2 phân tử H3 và 2 phân tử H4 liên kết ở vùng trung tâm.

+ 2 phân tử H2A và 2 phân tử H2B liên kết ở vùng phía ngoài.

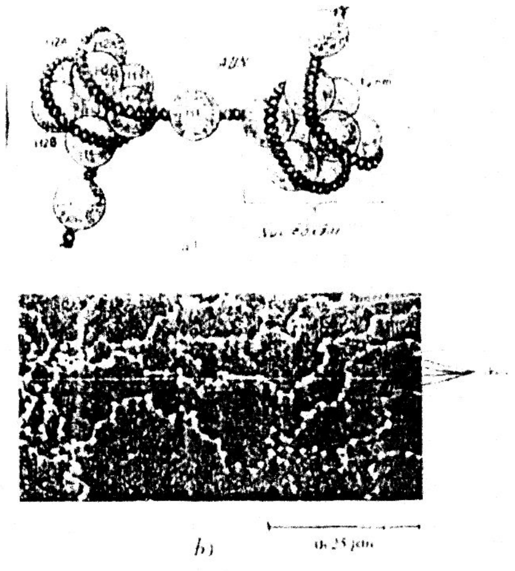


Hình I.46. *Cấu trúc của nuclêôxôm*

Các đầu tận cùng nitơ của histon mang điện tích dương tự do quay ra ngoài và có khả năng liên kết với nhóm photphat của ADN mang điện tích âm, thông qua các liên kết ion tại các rãnh lớn của vòng xoắn. Trong nuclêôxôm, phân tử ADN quấn 1,3/4 vòng với 146 cặp nuclêôtit.



Hình I.47. *Phức hợp nuclêôxôm (solenoit)*



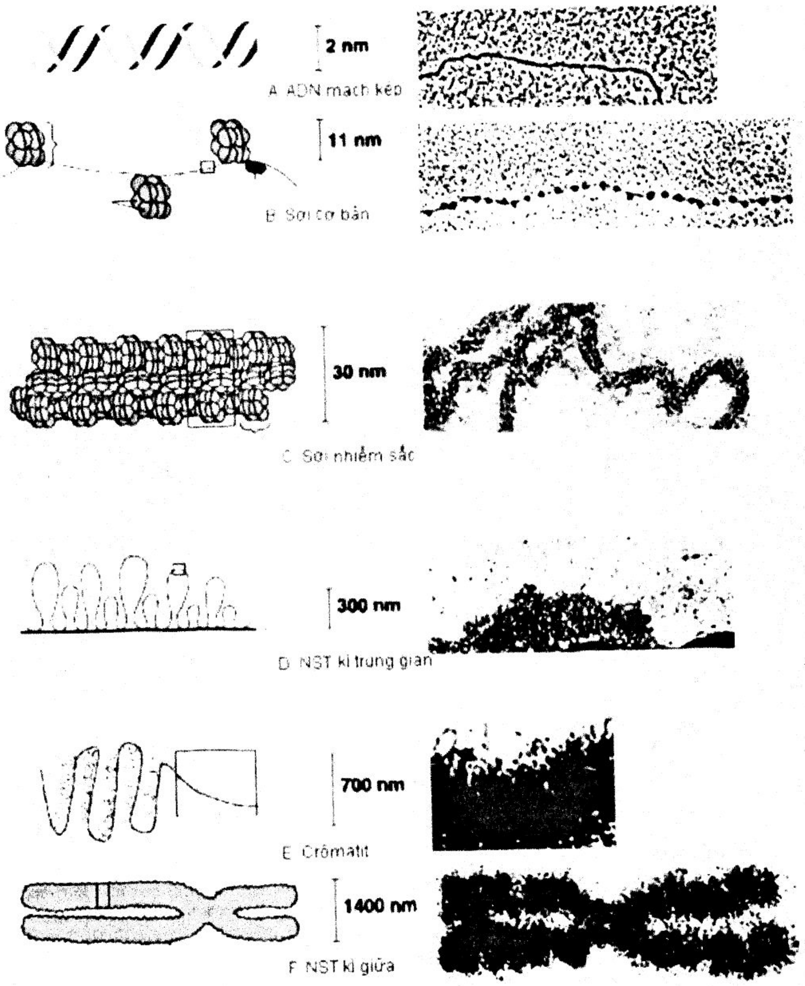
Hình I.48. *a) Cấu tạo của nuclêôxôm*
b) Chuỗi nuclêôxôm chụp dưới kính hiển vi điện tử.

Mỗi nuclêôxôm có đường kính 11 nm và dày 5'7 nm (hình I.47). Giữa các nuclêôxôm kế cận nhau được nối bằng những đoạn ADN nối dài 15-100 nuclêôtit tạo thành sợi cơ bản của NST. Chính histon H1nằm trên đoạn ADN nối này (hình I.48) và nó có chức năng gắn kết các nuclêôxôm lại với nhau khi sợi cơ bản vặn xoắn tạo thành sợi nhiễm sắc dài 30 nm (hình I.47) ở dạng xoắn bậc hai, còn được gọi là solenoit. Sợi nhiễm sắc tiếp tục xoắn khi ở kì trung gian tạo cho NSTcó đường kính 300 nm, chính là vùng xếp cuộn của sợi nhiễm sắc. Khi tế bào phân chia, NST xoắn tối đa ở kì giữa ở thể kép gồm 2 sợi cromatit (hình I.49).

Mối liên thông giữa các bậc cấu trúc hay mức độ xoắn ở dạng siêu cấu trúc làm cho nhiễm sắc thể có thể co ngắn chiều dài của nó và ADN được thể hiện ở hình I.49. Với cấu trúc xoắn cuộn như vậy chiều dài của NST đã được rút gọn từ 15.000 - 20000 lần so với chiều dài của ADN. NST dài nhất của người chứa sợi ADN dài tới 82 mm, sau khi xoắn cực đại ở kì giữa chỉ dài có 10µm.

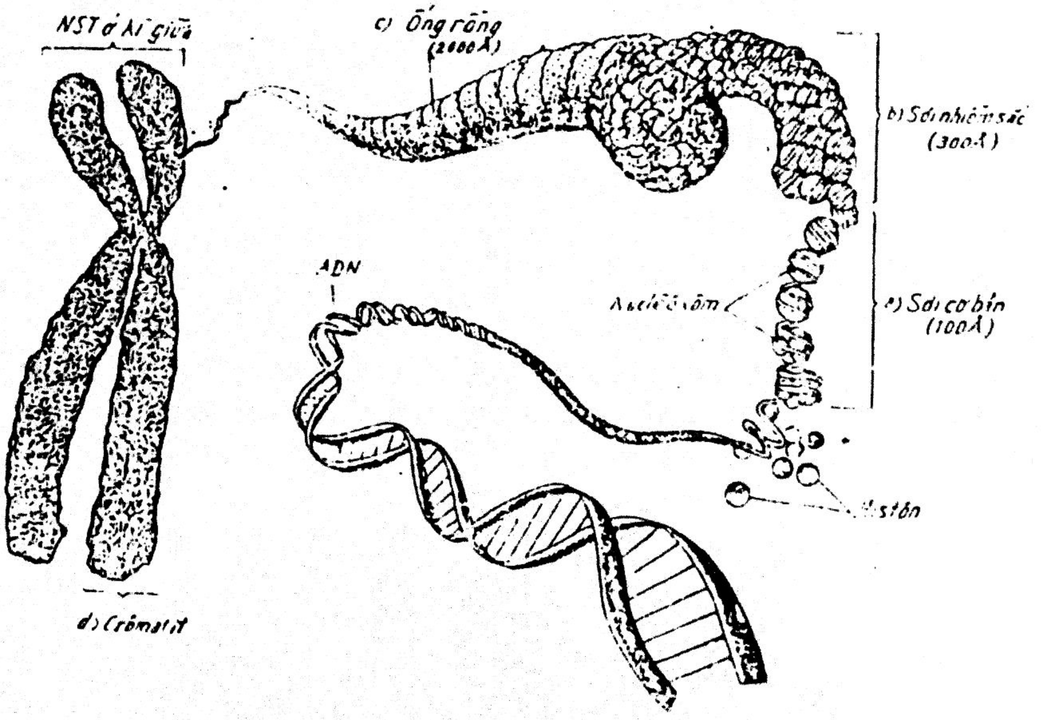
III. CHỨC NĂNG CỦA NHIỄM SẮC THỂ

NST có nhiều các chức năng và khả năng khác nhau như: lưu giữ, bảo quản và truyền đạt thông tin di truyền thông qua các cơ chế tự nhân đôi, phân li, tổ hợp diễn ra qua các quá trình phân bào và thụ tinh. Do vậy, nhiễm sắc thể được coi là cơ sở vật chất của tính di truyền ở cấp độ tế bào.



Hình I.49. *Các mức cấu trúc siêu hiển vi của NST*

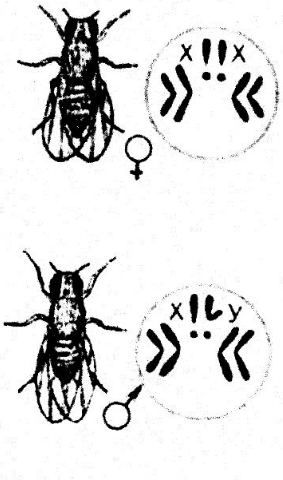
Trong tế bào sinh dưỡng nhiễm sắc thể tồn tại thành từng cặp. Nhiễm sắc thể thường gồm nhiều cặp, luôn tồn tại thành từng cặp tương đồng. Nhiễm sắc thể thường mang gen xác định việc hình thành các tính trạng thường. Còn nhiễm sắc thể giới tính có một cặp. Nhiễm sắc thể giới tính quy định việc hình thành tính trạng đực, cái ở sinh vật, quy định tính trạng sinh dục phụ và mang gen xác định một số tính trạng liên quan đến giới tính.


NST ở kì giữa
c) Ống rỗng (2000Å)
b) Sợi nhiễm sắc (300Å)
ADN
Nuclêôxôm
a) Sợi cơ bản (100Å)
Histôn
d) Crômatit

Hình I.50. *Siêu cấu trúc của NST*

IV. KIỂU NHÂN VÀ NHIỄM SẮC ĐỒ

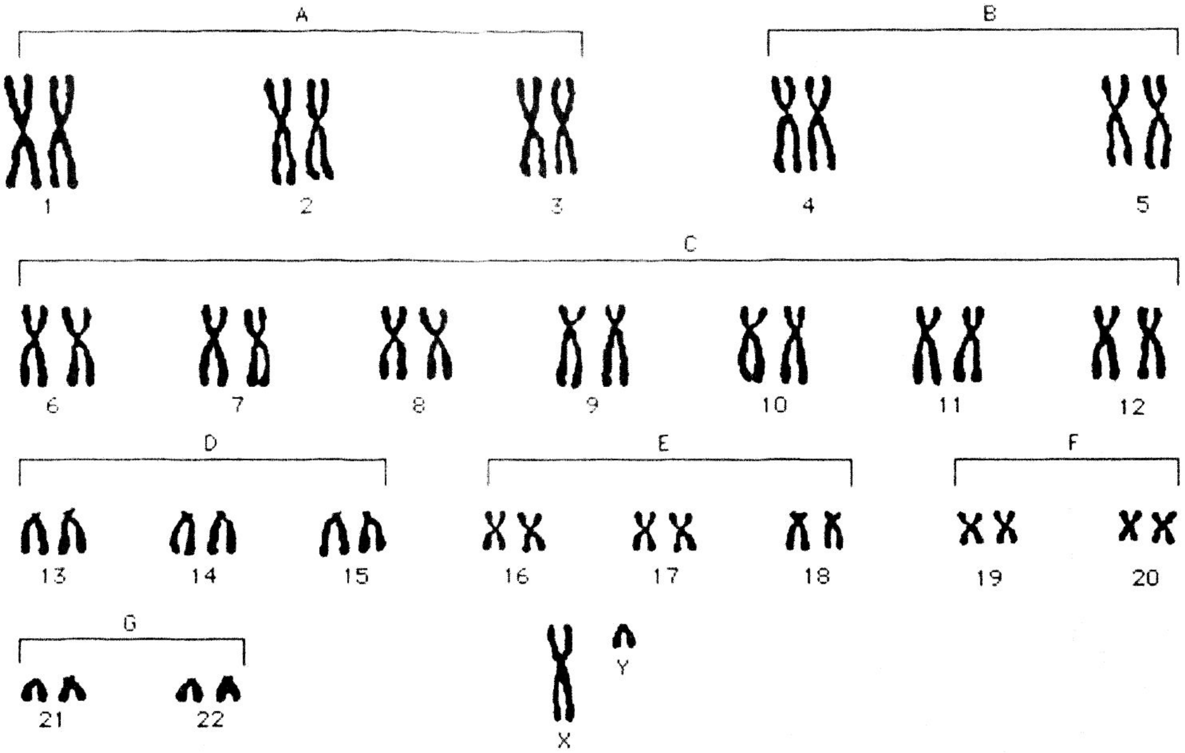
Tế bào của mỗi loài sinh vật có một bộ NST đặc trưng về số lượng và hình dạng (bảng I.3 và hình I.51). Bộ NST của ruồi giấm có 2 cặp hình chữ V, 1 cặp hình hạt và 1 cặp hình que (XX) hay1 que và 1 móc (XY).



Hình I.51. *Bộ NST ruồi giấm*

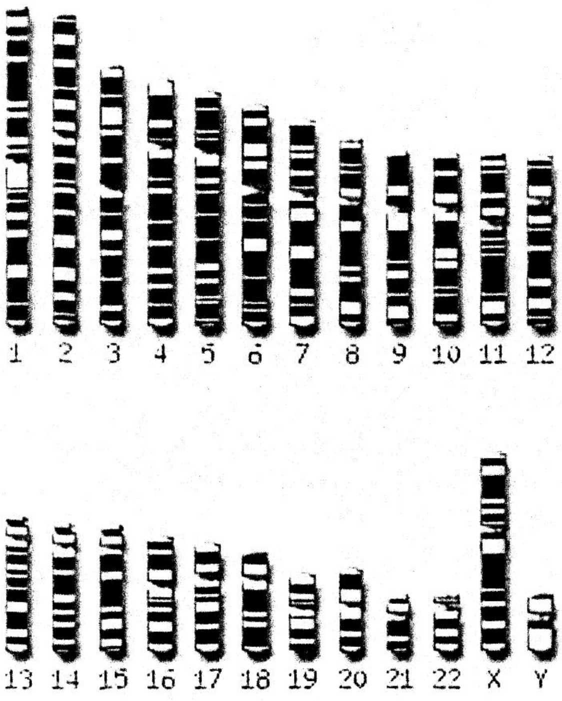
Loài	2n	n
Người	46	23
Tinh tinh	48	24
Gà	78	39
Ruồi giấm	8	4
Đậu Hà Lan	14	7
Ngô	20	10
Lúa nước	24	12
Cải bắp	18	9

Bảng I.3. Số lượng NST của một số loài


A
B
1
2
3
4
5
C
6
7
8
9
10
11
12
D
E
F
13
14
15
16
17
18
19
20
G
21
22
X
Y

Hình I.52. *Kiểu nhân của người ở dạng nhiễm sắc đồ*

Do sự ổn định về hình thái và số lượng NST của mỗi loài nên sự mô tả hình thái và số lượng NST được gọi là kiểu nhân (caryotype) đặc trưng cho mỗi loài. Kiểu nhân có thể biểu hiện ở dạng nhiễm sắc đồ khi NST được xếp theo thứ tự bắt đầu từ dài nhất đến ngắn nhất (hình I.52). Sau này, nhờ kĩ thuật nhuộm màu hoàn chỉnh hơn làm rõ các vệt đặc trưng (band), hình thái của mỗi NST được xác định chi tiết hơn (hình I.53). Dựa vào nhiễm sắc đồ nhuộm màu, có thể tìm thấy những đoạn tương đồng trên các NST cùng loại của các loài có quan hệ họ hàng gần nhau. Ví dụ, sự so sánh nhiễm sắc đồ của người với tinh tinh cho thấy 13 cặp NST có hình thái giống nhau, 9 kiểu đảo đoạn quanh tâm, NST số 2 của người do sự dung hợp 2 NST khác nhau của tinh tinh.


1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
X
Y

Hình I.53. *NST đồ của người*

§9. ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ

Đột biến nhiễm sắc thể gồm hai loại là đột biến cấu trúc và số lượng nhiễm sắc thể.

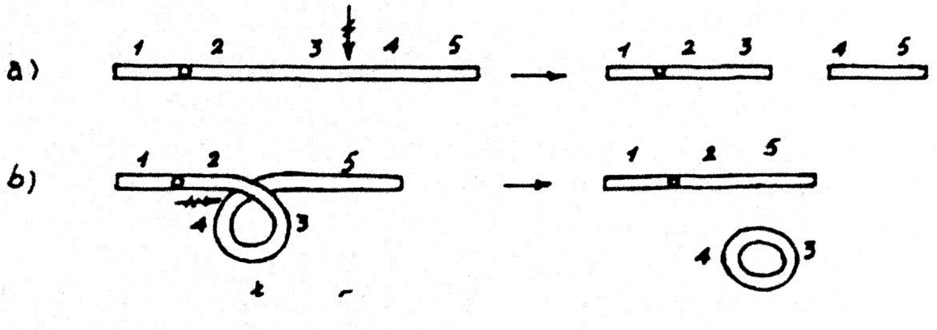
Đột biến cấu trúc được biểu hiện ở các dạng: mất đoạn, lặp đoạn, đảo đoạn và chuyển đoạn. Tại sao các dạng đột biến này thường gây ra hậu quả có hại cho sinh vật? Để trả lời vấn đề này không thể chỉ dừng lại ở việc tìm hiểu cơ chế phát sinh đột biến mà cần phải tiếp tục xem xét cơ chế diễn ra tiếp theo của những sai hình nhiễm sắc thể. Điều đó được phản ánh trong quá trình giảm phân để tạo giao tử. Trong đó, cơ chế tiếp hợp của cặp nhiễm sắc thể tương đồng và những diễn biến tiếp theo của nó sẽ tạo ra những loại giao tử bình thường và những giao tử mang các nhiễm sắc thể bị biến đổi về cấu trúc. Vì vậy khi các giao tử mang các đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể kết hợp với giao tử bình thường có thể sinh ra các hợp tử không có khả năng sống.

Các dạng đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể có thể giống nhau về những đặc điểm này, nhưng lại khác nhau về cơ chế hoặc ngược lại. Ví dụ như dạng đột biến mất đoạn và chuyển đoạn có trường hợp giống nhau về cơ chế và diễn ra trong một nhiễm sắc thể. Hoặc cùng một cơ chế cho ra hai dạng đột biến thiếu đoạn và thêm đoạn. Hai dạng đột biến thêm (lặp) đoạn và chuyển đoạn có liên quan tới hai nhiễm sắc thể... Vì vậy việc xem xét cơ chế phát sinh các dạng đột biến đó qua sự phân loại mang tính chất tương đối.

I. ĐỘT BIẾN MẤT ĐOẠN

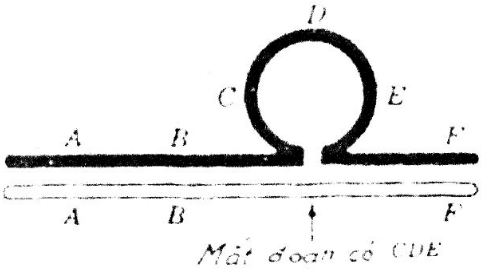
Đột biến mất đoạn hay có khi còn gọi là thiếu đoạn hay khuyết đoạn có thể diễn ra theo những cơ chế sau:

Đoạn bị đứt có thể ở đầu mút một cánh (vai) của nhiễm sắc thể tạo ra nhiễm sắc thể thiếu đỉnh (mút). Cơ chế đó được minh hoạ ở hình I.54a. Cơ chế đột biến này thuộc loại đơn giản và thường gặp ở ngô.



Hình I.54. *Đột biến mất đoạn*

Đoạn bị đứt nằm ở khoảng giữa đầu mút và tâm động (hình I.54b) tạo ra nhiễm sắc thể thiếu đoạn trong. Cơ chế diễn biến ban đầu là trong nhiễm sắc thể hình thành một cái nút. Điểm các sợi nhiễm sắc thể tiếp xúc với nhau bị đứt tạo ra một nhiễm sắc thể mang tâm động thiếu đoạn và một đoạn nhiễm sắc thể vòng sẽ dần mất đi do không có tâm động. Do đó, khi nhiễm sắc thể mất đoạn tiếp hợp với nhiễm sắc thể tương đồng bình thường của nó trong giảm phân thì các đoạn tương đồng vẫn tiếp hợp với nhau, riêng ở chỗ mất đoạn nhiễm sắc thể bình thường hình thành một cái nút hay cái vòng (hình I.55). Hiện tượng mất đoạn NST được quan sát rất rõ ở ruồi giấm.



Hình I.55. *Sự tiếp hợp của NST mất đoạn với NST bình thường tương đồng*

Những đoạn mất không có tâm động nên không có khả năng đính vào sợi thoi vô sắc và khi phân bào sẽ tụt lại sau rồi mất đi lúc màng ngăn hai nhân tế bào con hình thành.

Mất đoạn có thể xảy ra ở tế bào sinh dưỡng hay ở tế bào sinh dục. Ở tế bào sinh dưỡng, nếu đoạn mất ngắn thì tế bào vẫn sống được và sinh ra các thế hệ tế bào tiếp theo cũng giống như vậy. Qua kiểu hình có thể nhận diện được cả thế hệ tế bào thiếu đoạn.

Nếu giao tử mang nhiễm sắc thể mất đoạn kết hợp với giao tử bình thường thì tất cả tế bào của cơ thể sau này sẽ bán dị hợp đối với thiếu đoạn ấy. Gen lặn trên nhiễm sắc thể bình thường tương ứng với gen trội trong đoạn mất đi của nhiễm sắc thể tương đồng sẽ biểu hiện ra kiểu hình. Trong đa số trường hợp, tính đồng hợp tử về những đoạn mất thường gây chết, ví dụ như ở ruồi giấm, hoặc làm giảm sức sống, thậm chí cả ngay khi đoạn mất là khá nhỏ. Điều đó chứng tỏ các nhiễm sắc thể đã phân hoá mạnh đến nỗi mỗi đoạn nhỏ đảm nhận một chức phận cần thiết đối với sự sống của cơ thể.

Người ta sử dụng hiện tượng mất đoạn để định vị gen trên nhiễm sắc thể. Kiểu lập bản đồ gen này so với phương pháp lập bản đồ qua tái tổ hợp sẽ cho khoảng cách không giống nhau nhưng trật tự gen thì như nhau. Phương pháp này đã được sử dụng ở ruồi giấm dựa trên việc phát hiện những đoạn mất trông thấy được trên kính hiển vi. Ở người cũng thấy có những đoạn mất như vậy vẫn có khả năng sống bình thường. Đôi khi người ta liên hệ được sự biểu hiện của một số gen với những đoạn mất cụ thể. Do đó đã xác định được vị trí của gen trên đoạn đó.

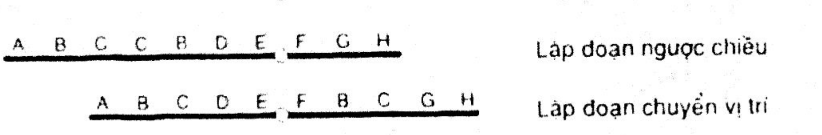
Đột biến mất đoạn làm giảm số lượng gen trên NST. Mất đoạn dài thường gây chết do sự mất cân bằng của hệ gen.

Ở người, đã phát hiện được nhiều rối loạn do mất đoạn NST. Chẳng hạn như mất đoạn một phần vai dài NST số 22 (gọi là NST Philadelphia, Ph_1) thường gặp ở các bệnh nhân Lơxêmi hạt kinh (một bệnh ung thư máu ác tính).

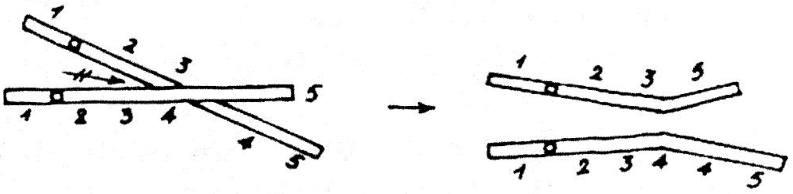
Ở ngô và ruồi giấm, hiện tượng mất đoạn nhỏ không làm giảm sức sống. Người ta đã áp dụng hiện tượng này để loại khỏi NST những gen không mong muốn.

II. LẶP ĐOẠN

Lặp đoạn là dạng đột biến ngược với dạng mất đoạn, trong đó một đoạn nào đó được lặp lại một hay nhiều lần, có thể làm tăng số lượng gen trên nhiễm sắc thể. Đoạn lặp có thể ở cạnh nhau hay xa nhau trên cùng một nhiễm sắc thể. Đoạn lặp có thể giống nhau, hoặc có thể khác nhau về các gen alen trội hay lặn. Lặp đoạn có thể cùng chiều hay ngược chiều hoặc chuyển vị (hình I.56).



Hình I.56. *Đột biến lặp đoạn*



Hình I.57. *Cơ chế đột biến lặp đoạn*

Cơ chế phát sinh lặp đoạn là do sự trao đổi chéo không cân giữa hai trong bốn cromatit của cặp nhiễm sắc thể tương đồng hoặc giữa hai cromatit của cùng một nhiễm sắc thể (hình I.57).

Hai cromatit bắt chéo không cân, sau đó điểm tiếp xúc của chúng bị đứt và bốn đầu cùng phát sinh do đứt lại tổ hợp với nhau. Kết quả là xuất hiện hai nhiễm sắc sai hình: một là lặp đoạn và một là mất đoạn. Như vậy, mất đoạn ở đây do cơ chế trao đổi chéo lệch tạo thành. Còn nhiễm sắc thể lặp đoạn khi tiếp hợp với nhiễm sắc thể tương đồng của nó thì đoạn lặp cũng tạo thành cái nút hay vòng giống như trường hợp mất đoạn.

Hiện tượng lặp đoạn được thể hiện qua sự biến đổi hình dạng mắt dẹt dần khi sự lặp đoạn Bar tăng lên ở NST X ở ruồi giấm. Có trường hợp lặp đoạn tác động như gen khử: Số đoạn lặp càng tăng thì kiểu hình lại càng trở về dạng bình thường hơn.

So với mất đoạn thì lặp đoạn gây hậu quả yếu hơn. Nhưng chính chúng gây ra sự rối loạn cân bằng và khi có sự lặp đoạn lớn, sự mất cân bằng đó dẫn tới làm giảm khả năng sinh sản và khả năng sống của cơ thể. Tuy nhiên, ở đại mạch có đột biến lặp đoạn làm tăng hoạt tính của enzim amilaza rất có ý nghĩa trong công nghiệp sản xuất bia.

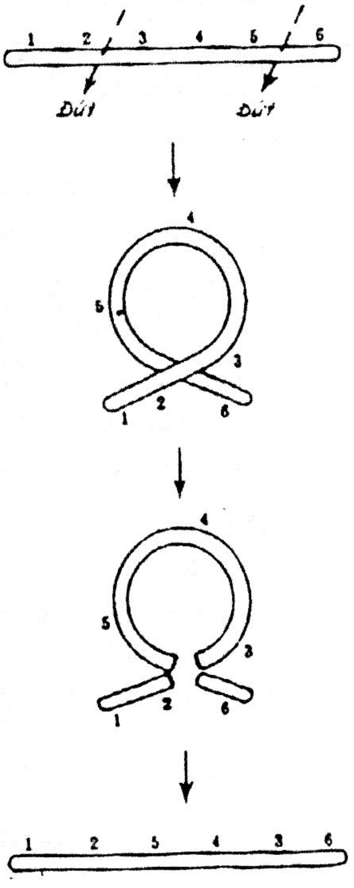
Nhìn chung, lặp đoạn không gây hậu quả nặng nề như mất đoạn. Lặp đoạn có ý nghĩa với tiến hoá của bộ gen vì tạo ra sự lặp gen, do đó tạo điều kiện cho đột biến gen, tạo nên các gen mới hiện những chức năng mới trong quá trình tiến hóa.

III. ĐẢO ĐOẠN

Đảo đoạn xảy ra lúc đoạn trong đứt đi và quay 180° rồi được nối lại. Các gen trong đoạn đảo được sắp xếp theo một trật tự ngược, còn trong các phần còn lại của nhiễm sắc thể thì trình tự vẫn như cũ. Đảo đoạn có thể mang hay không mang tâm động. Đảo đoạn mang tâm còn được gọi là đảo đoạn khác vai (cánh); đảo đoạn không mang tâm được gọi là đảo đoạn không tâm hay xa tâm hay cùng vai (cánh). Trong thiên nhiên thường gặp dạng đảo đoạn xa tâm.

Cơ chế phát sinh đảo đoạn cũng tương tự như mất đoạn trong. Nhưng trong đó đoạn đứt lại được nối lại theo hướng ngược chiều, do đó trình tự phân bố của các gen cũng bị thay đổi trên đoạn đảo (hình I.58).

Cơ chế tiếp hợp của nhiễm sắc thể đảo đoạn dị hợp khá phức tạp: Đoạn tương ứng với đoạn đảo vòng thành một vòng thuận, còn chính đoạn đảo vòng một vòng ngược lại, các gen alen vẫn tiếp hợp được với nhau.



Hình I.58.
Cơ chế đảo đoạn NST

Khi sự trao đổi chéo xảy ra ở thể dị hợp tử đảo đoạn xa tâm (không mang tâm) sẽ cho ra nhiễm sắc thể hai tâm và một đoạn không tâm (hình 1.59). Ở kỳ sau, lần phân bào thứ nhất của giảm phân, những tâm động này hướng tới những cực đối lập và vì vậy, nhiễm sắc thể kéo dài dưới dạng cái cầu qua toàn bộ tế bào từ cực này đến cực kia. Đoạn không tâm nằm ở gần cầu. Như vậy, cảnh tượng "cầu + đoạn" ở kỳ sau lần phân bào thứ nhất của giảm phân là nét đặc trưng của các dị hợp tử về đảo đoạn. Cảnh tượng này có thể thấy rõ ở lúa mạch đen và các đối tượng khác. Về sau đoạn mất tâm sẽ bị mất đi, còn nhiễm sắc thể hai tâm ở thể không cân bằng, cho nên không hình thành được giao tử bình thường.

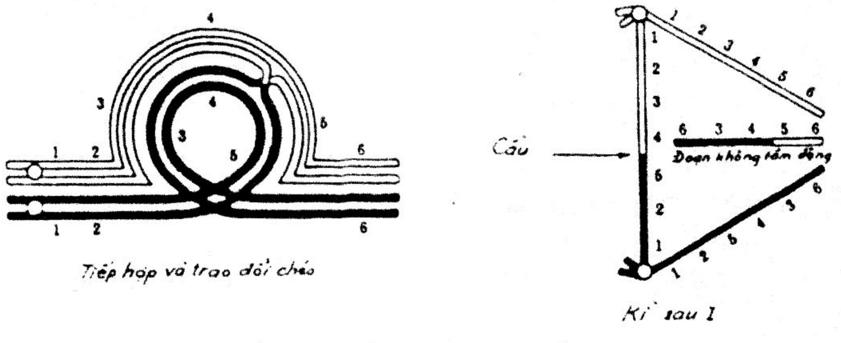
Trong trường hợp đảo đoạn mang tâm cũng như trường hợp trên sự tái tổ hợp bên trong vòng đưa đến sự hình thành, sau khi giảm phân, bốn giao tử trong đó hai giao tử tồn tại bình thường, còn hai giao tử không cân bằng không tồn tại được. Trong trường hợp này không hình thành "cầu + đoạn" như trường hợp đảo đoạn xa tâm nói trên (hình I.60).

Mặc dầu sự đảo đoạn kèm theo sự tái tổ hợp nói trên có tạo ra các giao tử không bình thường, còn các giao tử mang nhiễm sắc thể bình thường và đảo đoạn vẫn diễn ra khả năng hữu thụ vẫn tạo ra những cơ thể có thể vẫn phát triển bình thường. Vì vậy đảo đoạn cũng có tính phổ biến nhất định.

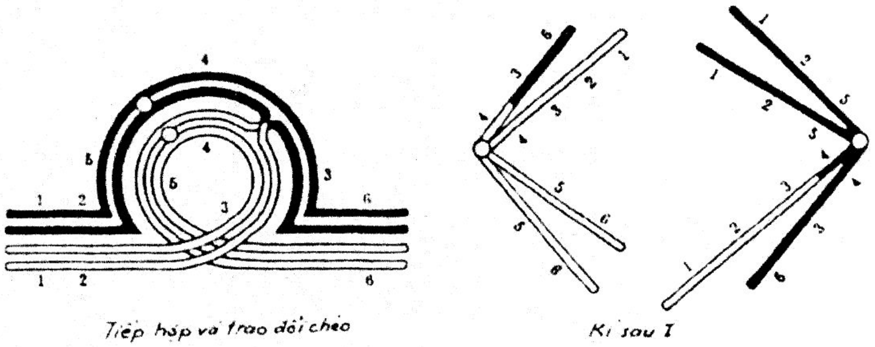
Sự phổ biến của đảo đoạn được thể hiện ở những cây có hoa sinh sản dinh dưỡng, ví dụ như cây uất kim hương (Tulipa) thường gặp những đảo đoạn và ở cây vương tôn (Paris quadrifolin) có lẽ mỗi dạng của nó là thể dị hợp về một hay nhiều đảo đoạn.

Sự phổ biến của những đảo đoạn ở những thực vật sinh sản sinh dưỡng có thể do ở chúng phát sinh và tích luỹ những biến đổ ikhông có ảnh hưởng xấu gì quan trọng. Thật vậy, tính dị hợp về cấu trúc có liên quan tới việc giảm khả năng sinh sản, nhưng điều đó không quan trọng đối với những cây sinh sản hoàn toàn hoặc chủ yếu bằng con đường sinh dưỡng.

Ở động vật, đặc biệt ở ruồi giấm cũng thấy tính phổ biến của hiện tượng đảo đoạn. Trong các quần thể tự nhiên của loài *Drosophila Psendoobsenra*, người ta đã phát hiện ra 12 đảo đoạn khác nhau trong nhiễm sắc thể thứ 3 liên quan tới khả năng thích ứng với nhệt độ khác nhau của môi trường. Bằng cách nghiên cứu sự tiếp hợp của các nhiễm sắc thể trong các tế bào tuyến nước bọt, người ta đã xác định được chính xác vị trí và kích thước của các đoạn bị đảo và cũng xác định được sự tương quan giữa những kiểu khác nhau của những đoạn đảo. Những biến đổi này có liên quan tới sự thích nghi với những điều kiện môi trường khác nhau, đặc biệt là nhiệt độ và sự thay đổi của nó có tính chất chu kỳ trong năm. Từ đó cho thấy sự đảo đoạn có liên quan tới các nhóm gen, cho nên trong điều kiện này là thuận lợi, nhưng ở điều kiện môi trường khác là ít thuận lợi cho chúng.



Hình 1.59. *Trao đổi chéo xảy ra ở đoạn đảo không mang tâm động*



Ở hình bên phải, các nhiễm sắc thể trắng hoặc đen cả giao tử có sức sống bình thường vì mang đủ các gen (1-2-3-4-5-6).

Hình I.60. *Trao đổi chéo xảy ra ở đoạn đảo mang tâm động*

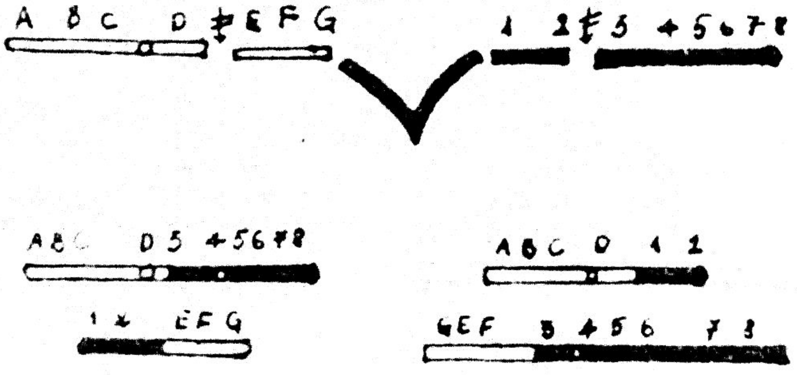
Nhóm gen trong đoạn đảo là một đơn vị kín khó bị trao đổi chéo làm đứt, vì vậy nó vẫn phân ly bình thường và các giao tử mang đoạn đảo cũng giống như giao tử mang nhiễm sắc thể bình thường có khả năng hữu thụ. Tuy không phải là cơ chế bình thường, nhưng lại có hiệu quả. Nó chứng minh rõ ràng sự sắp xếp lại về tổ chức nhất định của nhiễm sắc thể tạo ra những khả năng thích nghi kiểu gen với những môi trường nhất định. Tuy nhiên, đây không phải là cơ chế duy nhất để giải thích sự thích nghi với môi trường sống ở sinh vật nói chung và ở ruồi giấm nói riêng.

Sự phân tích ở trên còn cho thấy đảo đoạn có giá trị như là một cơ chế để duy trì một số tổ hợp gen vào trạng thái dị hợp. Ở đây thể dị hợp còn có tác dụng phụ là cho ưu thế lai tăng thêm sức sống, vì vào thể đồng hợp gen có hại sẽ thể hiện hậu quả xấu cho cơ thể. Những nhà chọn giống sử dụng ưu thế lai (như ngô lai) cũng có hướng tìm cách sản xuất các cặp lai đơn mang đảo đoạn dị hợp tử.

Sự sắp xếp lại các gen do đảo đoạn góp phần tạo ra nguồn nguyên liệu cho quá trình tiến hóa, tạo ra sự đa dạng giữa các thứ trong cùng một loài. Ví dụ, ở nhiều loài muỗi, quá trình đảo đoạn lặp đi lặp lại trên các nhiễm sắc thể đã góp phần hình thành loài mới.

IV. CHUYỂN ĐOẠN

Chuyển đoạn là hiện tượng các nhiễm sắc thể khác nhau cùng đứt đoạn rồi sau đó trao đổi các đoạn với nhau (chuyển đoạn tương hỗ) hoặc một đoạn của NST này được chuyển sang NST khác (chuyển đoạn không tương hỗ). Trao đổi đoạn có thể xảy ra trong đôi nhiễm sắc thể tương ứng, nhưng khác chức năng, ví dụ giữa nhiễm sắc thể X và Y, hoặc giữa các nhiễm sắc thể không tương đồng.

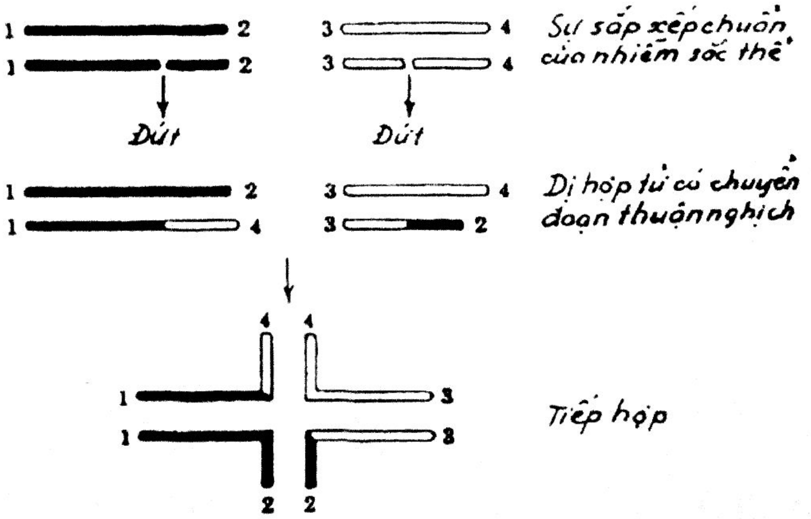


Hình I.61. *Chuyển đoạn với một chỗ đứt trên mỗi NST*

Khi hai nhiễm sắc thể tương đồng tiếp xúc với nhau, tại điểm đó lại xảy ra sự đứt, hoặc chúng có thể đứt ở điểm nhất định, sau đó ở những điểm đứt của các đoạn nối với nhau. Kết quả tạo ra các dạng nhiễm sắc thể có tâm mang đoạn chuyển, nhiễm sắc thể hai tâm hoặc không tâm, trong đó đã có dạng mang một tâm là tồn tại được (Hình I.61).

Cũng có thể ở một nhiễm sắc thể đứt ở 2 chỗ sau đó đoạn đứt rời chuyển vào chỗ đứt của nhiễm sắc thể khác không tương đồng.

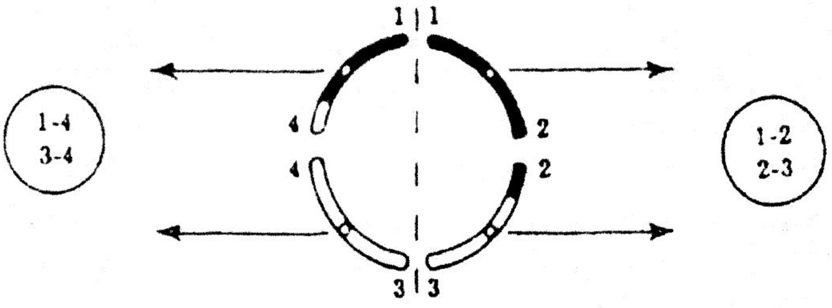
Khi tiếp hợp hai nhiễm sắc thể có chuyển đoạn mang một tâm kết hợp với 2 nhiễm sắc thể bình thường tương đồng của chúng thì các đoạn tương đồng bao giờ cũng tiếp xúc chặt chẽ với nhau, vì vậy chúng tạo ra hình chữ thập diễn ra ở kỳ đầu lần thứ nhất của giảm phân (hình I.62).


1
2
1
2
3
4
3
4
Sự sắp xếp chuẩn của nhiễm sắc thể
Đứt
Đứt
1
2
1
4
3
4
3
2
Dị hợp tử có chuyển đoạn thuận nghịch
4
4
1
3
1
3
2
2
Tiếp hợp

Hình I.62. *Sự tiếp hợp tạo thành hình chữ thập của các NST trao đổi đoạn*

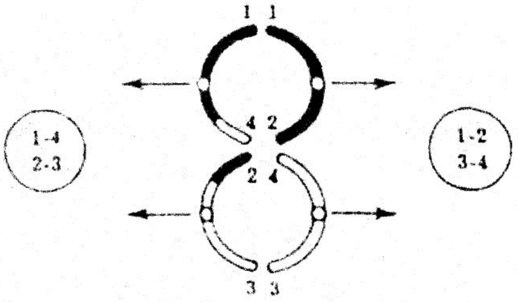
Tiếp theo sự hình thành chữ thập là quá trình hình thành các vòng diễn ra từ kỳ đầu tới kỳ giữa của phân bào lần một của giảm phân do sự tiếp giáp ở các đầu mút nhiễm sắc thể. Đến kỳ sau lần thứ nhất của giảm phân vòng bị đứt và cứ hai nhiễm sắc thể đi về một cực tế bào phân ly một cách ngẫu nhiên. Các khả năng vận động khác nhau của các nhiễm sắc thể bình thường và mang đoạn chuyển tạo ra các giao tử bình thường và không bình thường. Điều này có hai khả năng xảy ra:

- 4 NST đẩy nhau tạo nên vòng tròn (hình I.63). Sau đó, sự phân li của các NST (theo chiều mũi tên) sẽ tạo nên các giao tử không sức sống, vì mang một số NST thiếu hoặc dư gen: 1-4-3-4 (thiếu 2), 1-2-2-3 (thiếu 4).



Hình I.63. *Các NST tạo vòng tròn và phân li về các cực*

- Sự hình thành hình số 8 do đẩy chéo giữa các NST (hình I.64). Các giao tử được hình thành trong trường hợp này đều có sức sống vì có cân bằng gen (mỗi giao tử đều có 1-2-3-4).



Hình I.64. *Các NST đẩy nhau tạo thành hình số 8*

Hai khả năng trên xảy ra ngang nhau, nên các dạng có chuyển đoạn thường nửa bất dục (50% giao tử chết). Các chuyển đoạn còn được phát hiện dựa vào sự thay đổi nhóm liên kết: Một số gen của nhóm liên kết này được chuyển sang nhóm liên kết khác. Chuyển đoạn còn có thể gây hiệu quả vị trí (position effect). Các gen khi dời chỗ có thể có biểu hiện khác: từ vùng đồng nhiễm sắc chuyển sang vùng dị nhiễm sắc ít có hoạt tính hơn.

Như vậy, có thể nói nét đặc trưng của các dị hợp tử về chuyển đoạn là hình thành các chữ thập, các vòng gồm 4 nhiễm sắc thể trong phân bào giảm nhiễm và thông thường làm giảm khả năng sinh sản. Điều đó đúng với cả động vật và thực vật.

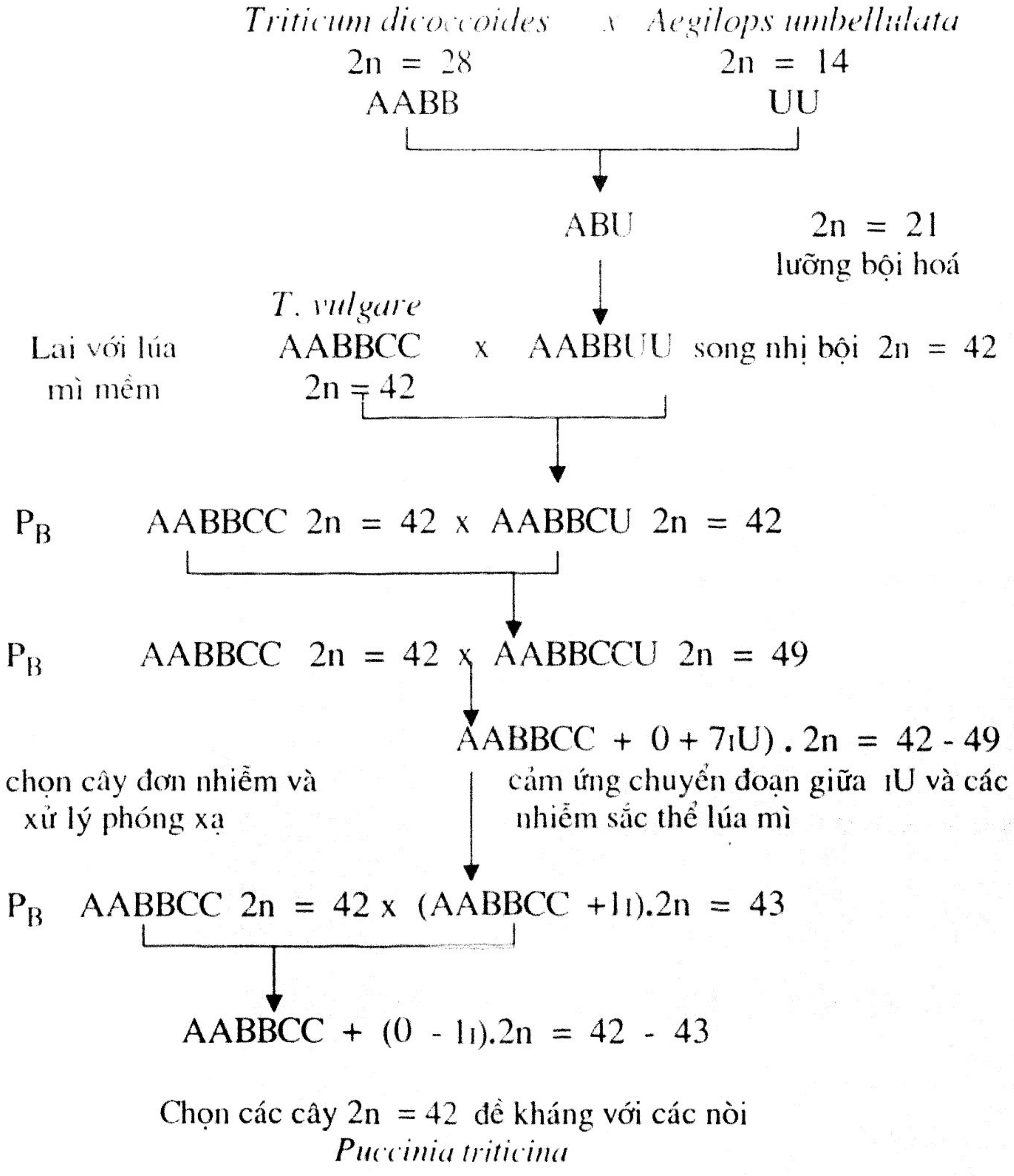
Chuyển đoạn lớn ở NST thường gây chết hoặc làm mất khả năng sinh sản ở sinh vật.

Tuy nhiên sự chuyển đoạn nhỏ ít gây ảnh hưởng xấu với cơ thể, có thể còn có lợi cho sinh vật như ở chuối, lúa, đậu.... Hiện tượng này khá phổ biến ở thực vật. Vì vậy, có quan niệm cho rằng hình như chuyển đoạn hay xảy ra ở thực vật hơn, còn ở động vật hay gặp đảo đoạn. Người ta cũng đã phát hiện được hiện tượng chuyển đoạn ở một số sinh vật bậc thấp.

Trong công tác giống, người ta đã ứng dụng chuyển đoạn để chuyển những gen mong muốn từ bộ nhiễm sắc thể của loài này sang bộ nhiễm sắc thể của loài khác. Sau đây là một ví dụ cụ thể.

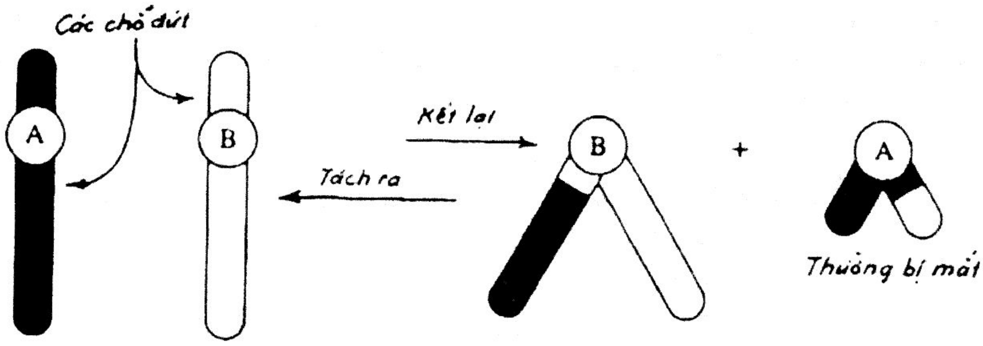
Lúa mì *Triticum vulgare* bị bệnh rỉ sắt là do bị nấm *Puccinia triticina* gây ra. Một loài hòa thảo dại Aegilops umbellulata hoàn toàn miễn dịch đối với loài nấm này. Tạp giao *T. vulgare* với *A. umbellulata* cho hạt không sức sống. Để đạt kết quả, trước tiên người ta lai *A. umbellulata với T. dicoccoides*, thể lai bất dục được xử lý bằng con chixin trở thành thể dị tứ bội hữu dục, chống rỉ sắt, có 21 cặp nhiễm sắc thể (bộ gen gồm các bộ A, B của *Triticum* và bộ U của *A. umbellulata*), sau đó mới đem lai với *T. vulgare*. Kết quả cho một thể lai mới mà quan sát tế bào xác minh rằng kiểu nhân gồm 14 đôi nhiễm sắc thể tương ứng tiếp hợp được với nhau và 14 chiếc không thành cặp (bộ gen A, B lưỡng bội cộng với bộ gen C, U đơn bội).

Thể lai này cho giao tử mang đủ bộ gen **A.B** đơn bội, còn bộ gen C.U sẽ tham gia với những số lượng nhiễm sắc thể khác nhau. Để có thể chọn lọc được trong đời sau cây lúa mì mang nhiễm sắc thể chống bệnh của bộ gen U, người ta lại lần lượt lai ngược và mỗi lần lai lại gây bệnh trên cây con để đánh giá chọn ra được cây mà nhiễm sắc thể cần thiết của bộ gen U được giữ lại. Tiến hành theo kế hoạch ấy người ta đã chọn được một cây tam nhiễm có 21 cặp nhiễm sắc thể của Triticum và một chiếc của bộ gen U, nhưng cây này lại không có giá trị kinh tế và nhiễm sắc thể U chỉ truyền lại cho 1% số hạt phấn, cho nên lại cần phải chuyển gen chống bệnh của U vào bộ gen của lúa mì. Để đạt được mục đích này người ta xử lý các cây lai chống bệnh bằng tia X rồi lại lai ngược. Từ đó chọn lọc ra được một dòng của bộ gen lúa mì nhưng mang theo một chuyển đoạn có gen đề kháng của bộ gen U và chống bệnh đối với 22 nòi *Puccinia triticinia* đã được biết (sơ đồ I.1).


Triticum dicoccoides x Aegilops umbellulata
2n = 28
AABB
2n = 14
UU
ABU
2n = 21
lưỡng bội hoá
T. vulgare
Lai với lúa mì mềm
AABBCC
2n = 42
x
AABBUU
song nhị bội 2n = 42
PB
AABBCC 2n = 42 x AABBCU 2n = 42
PB
AABBCC 2n = 42 x AABBCCU 2n = 49
AABBCC + 0 + 7ıU) . 2n = 42 - 49
chọn cây đơn nhiễm và xử lý phóng xạ
cảm ứng chuyển đoạn giữa ıU và các nhiễm sắc thể lúa mì
PB
AABBCC 2n = 42 x (AABBCC +1ı).2n = 43
AABBCC + (0 - 1ı).2n = 42 - 43
Chọn các cây 2n = 42 đề kháng với các nòi Puccinia triticina

Sơ đồ I.1. *Sự chuyển gen đề kháng với bệnh rỉ sắt*

Một chuyển đoạn đặc biệt tạo nên NST tâm giữa do sự nối lại của 2 NST được gọi là chuyển đoạn Robertson (hình I.65). Chuyển đoạn thuận nghịch xảy ra giữa 2 NST tâm đầu A và B. Khi NST A bị đứt phía dưới tâm động tạo vai dài mất tâm động. NST B bị đứt vai ngắn ở sát tâm động. Đoạn vai dài bị đứt của NST A nối với NST B đã mất vai ngắn tạo thành NST tâm đều mang tâm động của NST B. Đoạn có tâm động A với vai ngắn nối với đoạn ngắn của B hình thành NST con có tâm động A. NST con mới có nhiều đoạn dị nhiễm sắc không quan trọng nên thường mất đi. Chuyển đoạn Robertson làm giảm số lượng NST.



Hình I.65. *Chuyển đoạn Robertson*

Người có 46 NST, còn các vượn người (tinh tinh, khỉ đột, đười ươi) có 48 NST. NST số 2 của người gồm 2 đoạn giống 2 NST khác nhau của vượn người. Điều này cho thấy có thể từ tổ tiên chung của người và vượn người một chuyển đoạn Robertson xảy ra tạo ra sự chuyển 48 NST xuống 46 NST của loài người.

Nhìn chung, trong những biến đổi cấu trúc của nhiễm sắc thể thì kiểu đảo đoạn và chuyển đoạn làm thay đổi vị trí của những đoạn nhiễm sắc thể bị đảo hay bị chuyển nhưng khối lượng chung của các nhiễm sắc thể không thay đổi, tất cả các đoạn đều được tồn tại và chúng đều được sắp xếp theo cách mới. Trong những trường hợp mất đoạn và lặp đoạn xảy ra những biến đổi về khối lượng của nhiễm sắc thể, có những đoạn bị mất đi hay tăng gấp đôi. Vì vậy làm tăng hay giảm số lượng gen trên nhiễm sắc thể.

Có thể nói dạng mất đoạn diễn ra theo nhiều cơ chế khác nhau. Còn những cơ chế diễn biến trong giảm phân thì các dạng đảo và chuyển đoạn diễn ra rất phức tạp. Các dạng mất đoạn, đảo đoạn, lặp đoạn chủ yếu diễn ra trong một nhiễm sắc thể, còn dạng chuyển đoạn thường diễn ra giữa các nhiễm sắc thể không tương đồng. Sự biến đổi cấu trúc nhiễm sắc thể làm tăng thêm sự đa dạng phong phú của các tổ hợp nhiễm sắc thể cho các loài.

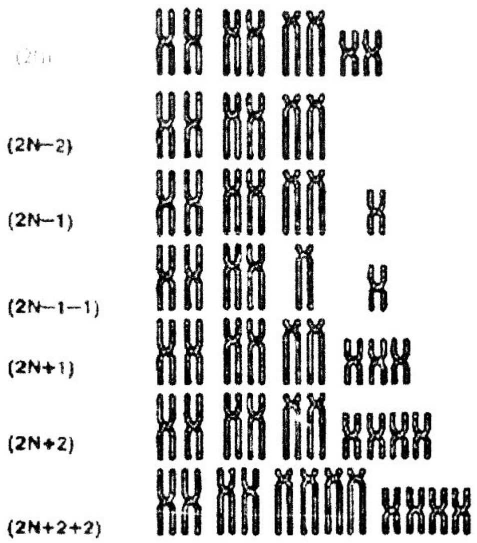
§10. ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NST

Đột biến số lượng NST gồm 2 dạng là lệch bội (dị bội) và đa bội.

I. LỆCH BỘI (DỊ BỘI)

1. Khái niệm

Dị bội hay còn gọi là đa bội lệch, là một trong những dạng đột biến về số lượng nhiễm sắc thể. Đó là sự biến đổi số lượng ở một cặp nhiễm sắc thể tương đồng nhất định trong tế bào lưỡng bội. Bình thường tế bào chứa 2 nhiễm sắc thể ở một cặp tương đồng, song lại có trường hợp mang 3 nhiễm sắc thể (thể 3 nhiễm), hoặc nhiều nhiễm sắc thể (thể đa nhiễm) hoặc chỉ chứa một nhiễm sắc thể (thể một nhiễm) hoặc thiếu hẳn cặp nhiễm sắc thể đó (thể khuyết nhiễm).



Hình I.66. *Các dạng dị bội*

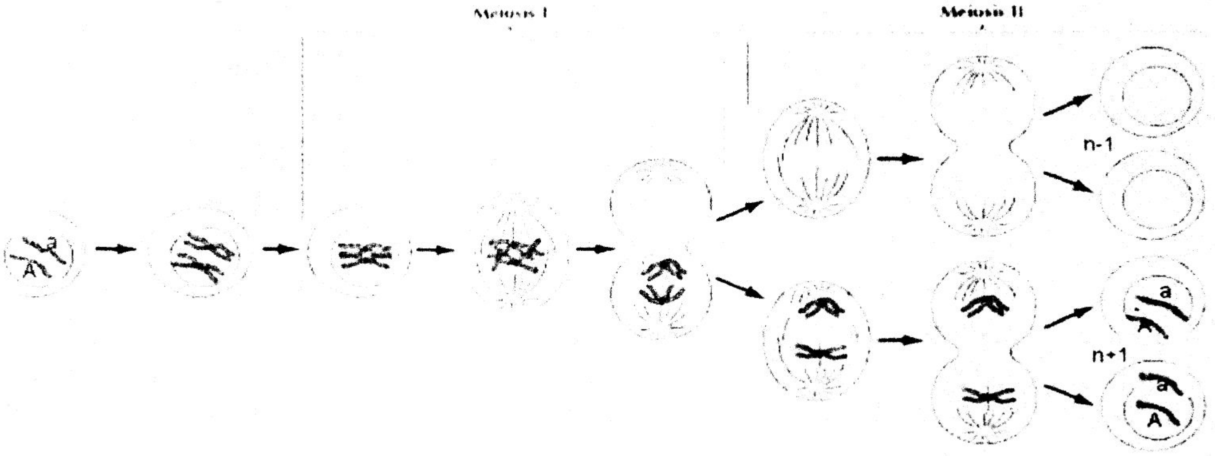
Bộ nhiễm sắc thể của tế bào lưỡng bội mang thể ba nhiễm là 2n+1, mang thể một nhiễm là 2n-1 hoặc khuyết nhiễm là 2n-2... (hình I.66). Dị bội có thể xảy ra ở 1 cặp hoặc một số cặp NST.

2. Cơ chế phát sinh thể lệch bội

Sự hình thành các thể lệch bội thông qua hai cơ chế là giảm phân không bình thường, sự thụ tinh giữa các giao tử không bình thường và giao tử bình thường.

Quá trình giảm phân tạo ra các giao tử n+1 và n-1 có thể diễn ra ở lần phân bào thứ nhất hoặc thứ hai.

Ở kỳ sau lần phân bào thứ nhất của giảm phân lẽ ra hai nhiễm sắc thể kép trong cặp tương đồng phân ly về 2 cực của tế bào thì chúng lại cùng phân ly về một cực. Do đó, khi kết thúc lần phân bào thứ nhất tạo ra hai tế bào con, trong đó một tế bào mang (n+1) nhiễm sắc thể kép còn tế bào thứ hai mang (n-1) nhiễm sắc thể kép. Hai tế bào này lại tiếp tục phân bào ở lần thứ hai của giảm phân. Tế bào mang (n+1) nhiễm sắc thể kép cho ra giao tử mang (n+1) nhiễm sắc thể đơn, trong đó có chứa 1 cặp nhiễm sắc thể tương đồng. Tế bào mang (n-1) nhiễm sắc thể kép cho giao tử mang (n-1) nhiễm sắc thể đơn, trong đó thiếu 1 nhiễm sắc thể đơn tương ứng đã phân ly về ở giao tử (n+1) (hình I.67).

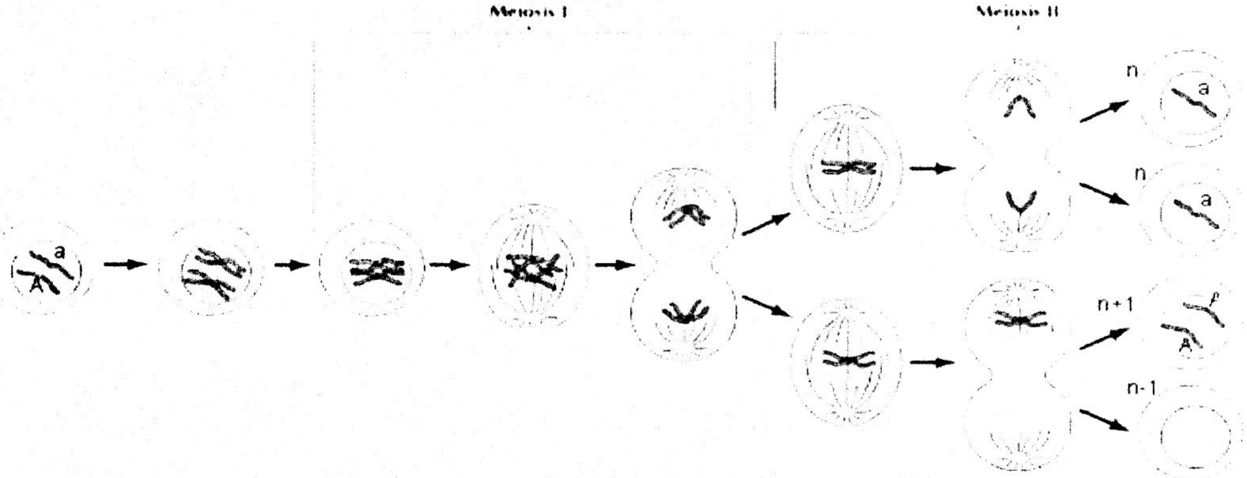


Hình I.67. *Sự không phân li của cặp NST tương đồng ở kì sau của giảm phân I*

Để dễ hiểu, ta giả thiết cặp nhiễm sắc thể tương đồng là Aa thì khi kết thúc giảm phân cho một giao tử mang Aa và một loại giao tử không mang nhiễm sắc thể nào của cặp tương đồng đó.

Lần phân bào thứ hai của giảm phân cũng có thể diễn ra sự phân ly không bình thường của nhiễm sắc thể. Ở kỳ giữa lần phân bào hai lẽ ra mỗi nhiễm sắc thể kép sau khi chẻ dọc ở tâm động thành 2 nhiễm sắc thể đơn và 2 nhiễm sắc thể đơn này sẽ phân ly về 2 cực của tế bào thì chúng lại phân ly về cùng một cực. Kết quả là tạo ra một giao tử mang (n+1) nhiễm sắc thể đơn, nhưng cặp nhiễm sắc thể này ở thể sinh đôi, ví dụ AA hoặc aa (hình I.68).

Tùy theo sự kết hợp của các loại giao tử (n+1) hay (n-1) và n qua thụ tinh mà tạo ra các thể dị bội đã nói trên.



Hình I.68. *Sự không phân li của cặp NST tương đồng ở kì sau của giảm phân II.*

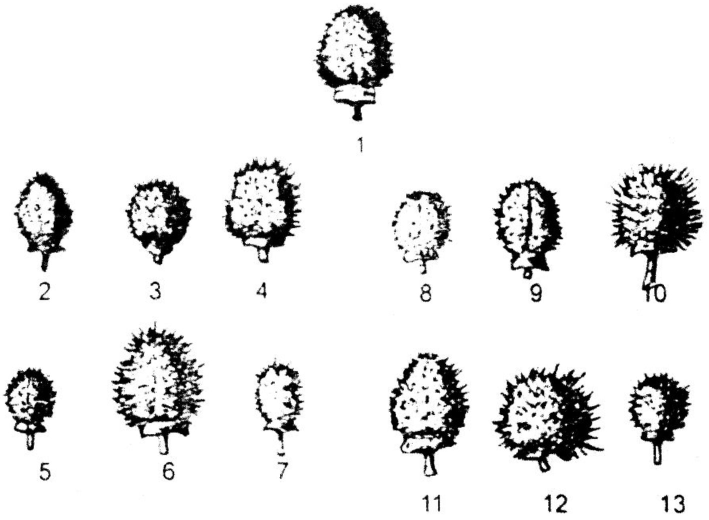
3. Sự biểu hiện và di truyền kiểu hình của thể lệch bội

Thể lệch bội đã được phát hiện trên hàng loạt đối tượng như ở người, ruồi giấm, cà độc dược, thuốc lá, lúa mì...Thể lệch bội xuất hiện tự phát ở thuốc lá khoảng 0,75%, ở lúa mì 1%. Còn các độ dị bội cao hơn nữa thì ít khi xảy ra một cách tự nhiên.

Thể ba nhiễm (trisomic) được biết đến từ những nghiên cứu của Blexli và Belixh tiến hành vào những năm thứ 20 của thế kỷ 20 trên cà độc dược *Datura stramônium*. Bình thường cà độc dược có 2n = 24 nghĩa là có 12 cặp nhiễm sắc thể. Người ta đã phát hiện được 12 kiểu thể ba có những tính trạng đặc trưng bên ngoài, đặc biệt là có dạng quả nang khác nhau cho phép phân biệt chúng với nhau và với dạng bình thường (hình I.69). Điều đó khẳng định rằng các nhiễm sắc thể mang chức phận di truyền và 12 nhiễm sắc thể của hệ gen thực sự sai khác nhau mang các gen khác nhau.

Thường các thể ba đều giảm sức sống và giảm khả năng sinh sản so với dạng bình thường, bởi vì khi cơ thể nếu thừa hay thiếu một nhiễm sắc thể làm cho bộ nhiễm sắc thể mất cân bằng.

Thể ba khi giảm phân ở kỳ sau lần thứ nhất, hai nhiễm sắc thể của mỗi thể tam tự đi về một cực, còn nhiễm sắc thể thứ ba đi về cực kia, như ở cà độc dược có thể ba sẽ phát sinh ra giao tử cái cũng như đực với 12 hay 13 nhiễm sắc thể. Hạt phấn với 13 nhiễm sắc thể không thể cạnh tranh được với hạt phấn có 12 nhiễm sắc thể. Hạt phấn với 13 nhiễm sắc thể hoặc là không nảy mầm hoặc là cho ra những ống phấn có sự sinh trường bất thường hay bị chậm trễ. Về mặt này, các kiểu thể ba khác nhau biểu hiện một cách khác nhau tuỳ theo nhiễm sắc thể nào ở thể ba. Trong các giao tử cái, hiệu quả của nhiễm sắc thể thừa biểu hiện rất yếu; túi phôi với 13 nhiễm sắc thể cũng hoạt động hầu như bình thường như túi phôi 12 nhiễm sắc thể. Như vậy, nhiễm sắc thể thừa của thể ba của cà độc dược di truyền qua tế bào trứng chứa không qua hạt phấn. Những kết quả tương tự cũng đã nhận được khi nghiên cứu các thể ba nhiễm ở một số loài thực vật khác, ví dụ như ở lúa đại mạch.



Hình I.69. *Quả của các cây cà độc dược thể 3 nhiễm (1: quả của cây bình thường có 2n = 24. Còn 2-13: quả của 12 dạng cây 3 nhiễm khác nhau)*

Các gen ở thể ba nhiễm được di truyền khác với các gen nằm ở thể lưỡng bội bình thường. Nếu có cặp alen Aa, thì ba nhiễm sắc thể của thể tam tự có thể chứa 0, 1, 2 hay 3 alen A, nghĩa là kiểu gen có thể là aaa, Aaa, hay AAA. Trong đó, các kiểu gen AAA và aaa tương đối ổn định còn các kiểu gen Aaa và AAa sẽ cho ra sự phân ly ở thế hệ sau. Sự phân ly ở thể ba AAa như sau:

	1AA	2Aa	2A	1a
2A	2AAA	4AAa	4Aa	2Aa
1a	1AAa	2Aaa	2Aa	1aa

Cho rằng gen A qui định hoa đỏ, gen a qui định hoa trắng, từ kết quả phân ly kiểu gen nói trên cho tỉ lệ phân ly kiểu hình là:

17 cây hoa đỏ (9 (2n+1) + 8 (2n) :1 cây hoa trắng (1 (2n).

Cũng tương tự như trên nếu thể ba có kiểu gen Aaa thì tỉ lệ phân ly kiểu hình là 2:1

Chính nhờ các tỉ lệ phân ly đặc trưng của thể ba nhiễm người ta tiến hành xác định vị trí của các gen trên nhiễm sắc thể. Nếu muốn được biết một gen mới nhận thấy trên nhiễm sắc thể nào bằng phương pháp nghiên cứu thông thường về sự liên kết thì phải tốn nhiều thời gian và công sức. Nếu như ta có hàng loạt các thể ba thì dễ dàng giải đáp được vấn đề đó thông qua các tỉ lệ phân ly đặc trưng của chúng.

Còn các thể một nhiễm (2n-1) và khuyết nhiễm (2n-2) thường ít bắt gặp, vì sự thiếu một hay hai nhiễm sắc thể thường gây chết, tuy nhiên cũng đã quan sát thấy ở ruồi giấm, thuốc lá và một số sinh vật khác có các cơ thể một nhiễm. Ở những cơ thể như thế thường gây ra sự rối loạn cân bằng rất lớn. Khi giảm phân kiểu nhân 2n-1 cho 2 loại giao tử có n và n-1 nhiễm sắc thể. Nhiễm sắc thể lẻ thường không tiếp hợp nên được phân bố ngẫu nhiên về một trong 2 cực. Tuy nhiên vì nó di chuyển chậm nên vào kỳ cuối hay bị lạc mất đi không nhập được vào nhân con nào cả.

4. Thể dị bội ở cơ thể đa bội

Phần trên đề cập tới sự xuất hiện thể dị bội từ cơ thể lưỡng bội mà chủ yếu là dạng 2n+1 (thể ba nhiễm) và ít có dạng 2n-1 (thể một nhiễm) hay 2n-2 (thể khuyết nhiễm).

Ở các loài đa bội, thể dị bội cũng có thể xảy ra, ví dụ từ bộ 4n thành 4n+1, 4n-1 hay 4n-2. Cụ thể ở các loài đa bội, thể một nhiễm lại có khả năng sống được. Ví dụ, ở cây thuốc lá thông thường *Nicotina tabacum* là loài tứ bội với 4.12=48 nhiễm sắc thể, người ta đã biết có một loạt các thể một nhiễm khác nhau với 47 nhiễm sắc thể. Ở thể tứ bội sự mất một nhiễm sắc thể cũng có hậu quả gần như hiện tượng thể ba nhiễm ở thể lưỡng bội, nghĩa là các giao tử đực chứa một nhiễm sắc thể ít hơn bình thường thì không hoạt động được. Hơn nữa, hiện tượng thể một nhiễm gây nên những biến dị đặc trưng của hình dạng bên ngoài và làm giảm khả năng sống. Ở kỳ đầu và kỳ giữa ở lần thứ nhất của giảm phân, nhiễm sắc thể của cặp thiếu một ở trạng thái đơn trị.

Ở thuốc lá và lúa mì thông thường người ta đã sử dụng thành công các thể một để xác định vị trí của các gen khác nhau. Ở lúa mì người ta cũng phát hiện được cả thể khuyết, trong đó thiếu hẳn một cặp nhiễm sắc thể. Ở dạng bình thường lúa mì có 42 nhiễm sắc thể, cây thể một là 41 và cây thể khuyết là 40. Các cây thể một ở lúa mì phát triển tốt và khó phân biệt chúng với những cây bình thường. Các thể khuyết giảm khả năng sống và khả năng hữu thụ, điều này có mức độ khác nhau ở các nhiễm sắc thể khác nhau trong số 21 cặp của nó. Ở lúa mì người ta cũng phát hiện được cả các thể ba (trisomic) và thể bốn (tetrasomic) với 43 và 44 nhiễm sắc thể. Thể ba cũng như thể một ít khác biệt so với dạng bình thường. Thể bốn, trong đó, nhiễm sắc thể của một kiểu nhất định được đại diện không phải hai mà là bốn lần, khác biệt nhiều hơn với kiểu bình thường, đồng thời sự khác biệt đó là đối lập với sự khác biệt nhận thấy ở thể khuyết, ví dụ, một tính trạng nào đó kém phát triển ở thể khuyết thì lại phát triển tốt ở thể bốn và ngược lại.

Cũng tương tự như trên, dị bội thể ở thể lưỡng bội biểu hiện hậu quả rõ rệt, nhưng ở thể đa bội lại bị hạn chế hoặc ngược lại. Điều đó càng được biểu hiện ở những loài có một dãy đa bội thể cùng nguồn. Ví dụ, các thể ba ở cỏ chân vịt (Dactylis) là 15 nhiễm sắc thể, làm giảm mạnh khả năng sống và bất thụ đực hoàn toàn, trong khi đó ở mức tứ bội thể những sự sai khác về khả năng sống và tính hữu thụ giữa những cây có 28 và 29 nhiễm sắc thể là rất ít.

Ở những loại thực vật với số gốc cao (bộ cơ bản, bộ đơn bội) thì hiệu quả của dị bội thể cũng yếu hơn ở các loài với số gốc thấp. Ví như cây dương châu Âu tam bội (Populus) có 3.19=57 nhiễm sắc thể, các hạt phấn và túi phôi dị bội đều hoạt động bình thường; những cây con dị bội thể nói chung cũng phát triển tốt hơn những cây dị bội tương ứng ở các loài có một bộ nhiễm sắc thể đơn trị với số lượng nhiễm sắc thể thấp.

II. THỂ ĐA BỘI

Đột biến số lượng NST còn biểu hiện ở cả sự biến đổi cả hệ gen, nghĩa là tăng hoặc giảm số lượng hệ gen. Hiện tượng tăng số hệ gen hay số lượng NST là bội số của n và lớn hơn 2 gọi là đa bội.

Thể đa bội được phân thành hai dạng là đa bội cùng nguồn (hay thể tự đa bội) và đa bội khác nguồn (hay dị đa bội).

1. Đa bội thể cùng nguồn

Đa bội thể cùng nguồn hay tự đa bội là sự tăng số lượng các hệ gen (Bộ NST cơ bản) của một loài, nghĩa là số lượng NST tăng theo bội số nguyên của bộ cơ bản và lớn hơn 2.

Nếu ký hiệu số NST cơ bản (hệ gen) bằng chữ A thì A sẽ là thể đơn bội, thì thể lưỡng bội là AA (2n), thể tam bội là AAA (3n) và thể tứ bội là AAAA (4n)...

Thể đa bội cùng nguồn đầu tiên được mô tả là thể đột biến "khổng lồ" *Oenothera lamarckiana* do Đơvri. Nghiên cứu tiếp theo, người ta phát hiện ra hàng loạt trường hợp đa bội ở các loài thực vật khác.

Trong thiên nhiên các thể đa bội cùng nguồn xuất hiện ở các sinh vật với các hình thức sinh sản khác nhau và phổ biến ở thực vật. Đặc biệt có giá trị là các dạng tự đa bội ở các loài sinh sản sinh dưỡng, bởi vì chúng được di truyền ổn định qua thời gian dài. Trong sinh sản hữu tính các dạng tự đa bội có sự di truyền, phân ly rất phức tạp và không ổn định.

Nguyên nhân của sự bất ổn định nói trên là do giảm phân ở các thể tự đa bội bị rối loạn, do các NST tương đồng tiếp hợp một cách ngẫu nhiên mà có thể hình các đơn tự, lưỡng tự, tam tự, tứ tự hoặc đa tự, hậu quả là cuối giảm phân hình thành các loại giao tử với số lượng NST khác nhau và tần số mỗi loại giao tử có thể xác định bằng các hệ số triển khai của nhị thức Niutơn.

Để minh hoạ điều trên ta làm phép so sánh với thể lưỡng bội ở cơ thể lưỡng bội thể dị hợp Aa khi giảm phân cho hai loại giao tử 1A:1a và qua thụ tinh cho tỷ lệ phân ly kiểu gen là: 1AA:2Aa:1aa. Còn ở thể đa bội số alen của một gen tuỳ thuộc vào độ đa bội, ví dụ ở thể tam bội (3n) mỗi gen có 3 alen, ở thể tứ bội (4n) mỗi gen có 4 alen, còn ở thể ngũ bội (5n) mỗi gen có 5 alen... Cụ thể ta xét trường hợp thể tứ bội dị hợp tử AAaa, các NST tương đồng trong giảm phân có thể phân ly theo các khả năng là 2:2, 3:1, 1:3' 4:0, 0:4. Có thể gặp các số NST tương đồng sau đây trong giao tử là 4, 3' 2, 1, 0 với tần số tương ứng sau:

Số NST trong giao tử :	4	3	2	1	0
Tần số	$\frac{1}{16}$	$\frac{4}{16}$	$\frac{6}{16}$	$\frac{4}{16}$	$\frac{1}{16}$

Như vậy, tổ hợp 4 NST về một cực và O NST nào về cực kia của tế bào có tần số là 1/16, tổ hợp 3-1 là 4/16; 2-2 là 6/16; 1-3 là 4/16 và 0-4 là 1/16. Khớp các loại tổ hợp trùng lặp không phân biệt về mặt tế bào học thì loại giao tử có số lượng NST mất cân bằng (0-4 và 1-3) chiếm tỉ lệ 10/16 hay 0,625.

Loại giao tử có hai NST có hoạt nặng (hữu thụ) chỉ chiếm có 6/16= 0,375. Từ đó ta thấy rõ nguyên nhân dẫn đến hiện tượng kém hữu thụ của cơ thể tự đa bội.

Từ cơ thể AAaa, tỉ lệ giao tử hữu dục các loại là 1AA:4Aa:1aa. Kết quả phân ly kiểu gen ở thế hệ sau:

	1AA	4Aa	1aa
1AA	1AAAA	4AAAa	1AAaa
4Aa	4AAAa	16AAaa	4Aaaa
1aa	1AAaa	4Aaaa	1aaaa

Tỷ lệ phân ly kiểu gen là: 1AAAA: 8AAAa: 18AAaa: 8Aaaa: 1aaaa. Nếu cho rằng A qui định hoa đỏ, a - hoa trắng thì ở thể lưỡng bội cho tỷ lệ phân ly: 3 hoa đỏ: 1 hoa trắng, còn ở thể tứ bội nói trên cho tỷ lệ phân ly 35 hoa đỏ: 1 hoa trắng. Tỷ lệ phân ly 35:1 lần đầu tiên đã quan sát thấy ở cà độc dược khi nghiên cứu sự di truyền màu hoa đỏ và trắng của nó. Sau đó người ta còn quan sát thấy tỷ lệ phân ly đó ở các cây tự đa bội dị hợp khác. Từ kết quả phân tích trên ta thấy rằng trạng thái đa bội duy trì tính dị hợp tử ở mức độ cao hơn nhiều so với thể lưỡng bội.

Đối với các thể đa bội lẻ, ví dụ thể tam bội thì khi hình thành giao tử, các NST tương đồng tiếp hợp thành các tự ba, hoặc một tự hai và một tự đơn, và phân ly một cách ngẫu nhiên cho nên nhân tế bào con nhân từ n cho đến 2n NST với các tổ hợp rất khác nhau, cho nên giao tử đa số đều không hoạt năng, qua thụ tinh các hợp tử hầu như không có sức sống, do đó độ bất dục ở thể tam bội rất cao. Để làm sáng tỏ điều này ta xét một ví dụ cụ thể là từ thể tam bội cùng nguồn AAA với 3.7=21 NST thì nó chứa theo 3 NST của mỗi kiểu: $a_1a_1a_1$; $a_2a_2a_2$; $a_3a_3a_3$.....$a_7a_7a_7$. Trong quá trình giảm phân 3 NST thuộc một kiểu tạo thành những tam tự. Khi 3 NST của tam tự phân ly trong giảm phân thì hai trong số đó sẽ đi về một cực, còn một đi về cực kia. Nếu tất cả 7 tam tự đều hướng một cách như nhau (một NST đi về một cực còn 2 NST đi về cực đối diện) thì sẽ tạo ra các giao tử với 7 và 14 NST. Những trường hợp đặc biệt như thế hiếm khi nhận thấy. Việc định hướng của các tam tự diễn ra ngẫu nhiên, ví dụ ở 4 tam tự chỉ 1 NST đi về cực trên còn 3 tam tự khác có hai NST cũng đi về cực đó. Khi đó có 1 tế bào sẽ có 10 NST còn tế bào kia sẽ có 11 NST. Những số NST ấy tương ứng gần bằng một nửa số NST trong tế bào sinh dưỡng (21 NST) hay được nhận hơn các số khác. Ngoài ra, cũng có thể có bất kỳ số nào từ 7 đến 14. Trong tất cả các số đó chỉ có 7 và 14 là bội số của số cơ bản, còn những số từ 8 đến 13 là dị bội. Giao tử với các số NST ấy sẽ chết (đặc biệt là các giao tử đực), và chỉ các giao tử với 7 hay 14 NST là hoạt động bình thường. Điều đó càng khẳng định tính bất thụ cao của thể tam bội. Quá trình rối loạn của giảm phân còn được tăng thêm do sự có mặt các đơn tự được phân phối một cách ngẫu nhiên và thường bị loại trừ mất trong quá trình phân bào.

Cơ chế hình thành thể đa bội cơ bản có thể diễn ra theo những phương thức sau:

- Do bộ NST được nhân đôi nhưng có thể thoi phân bào không hình thành, cho nên NST không phân li trong tế bào xôma.

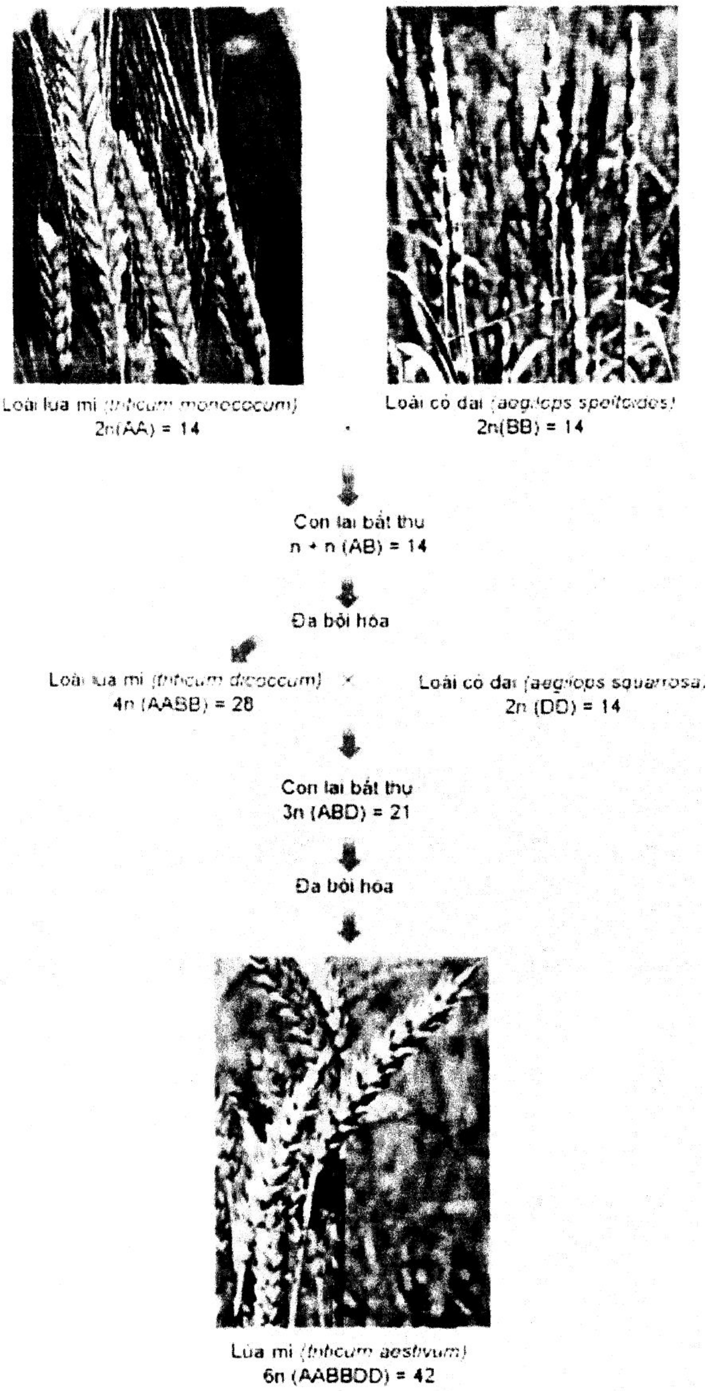
- Do quá trình giảm phân không bình thường tạo ra giao tử mang bộ NST không giảm đi một nửa số lượng so với tế bào mẹ, ví dụ từ tế bào 2n qua giảm phân cho giao tử 2n, và sự kết hợp qua thụ tinh giữa các giao tử này với nhau hoặc với giao tử bình thường.

2. Đa bội thể khác nguồn

Đa bội thể khác nguồn hay còn gọi là dị đa bội xuất hiện trên cơ sở tăng số lượng các hệ gen (bộ NST cơ bản) thuộc các loài khác nhau ở con lai khác loài khởi đầu (F_1).

Năm 1917, Vinje đề ra lý luận cho rằng các dãy đa bội phát sinh ở trong tự nhiên do kết quả lai khác loài và cộng góp số NST của các loài giao phối với nhau. Nếu loài I có bộ lưỡng bội là AA, còn loài II có bộ lưỡng bộ là BB. Con lai giữa hai loài nếu được tạo ra sẽ có bộ NST là AB. Bình thường thì dạng lai này sẽ bất thụ do khó diễn ra sự tiếp hợp giữa các NST của hai loài và đưa đến sự giảm phân không bình thường.

Vinje giả thiết rằng ở các dạng lai khác loài bộ NST đôi khi được nhân đôi ở giai đoạn sớm. Điều đó có thể xảy ra nếu như sự phân bào kèm theo không diễn ra. Như vậy, bộ NST mới là AABB do đa bội hoá tạo ra. Khi giảm phân thì các bộ AA tiếp hợp với nhau, còn các bộ BB cũng tiếp hợp bình thường với nhau tạo ra giao tử AB. Các giao tử này lại kết hợp với nhau tạo thành cơ thể có bộ NST AABB. Có thể nói kiểu AABB sẽ là một loài mới. Tiếp theo có thể lại diễn ra sự giao phối giữa hai loài mới AABB với loài thứ ba có bộ NST lưỡng bội là CC tạo ra con lai có bộ NST là ABC. Cũng bằng cách nhân đôi như đã nói trên sẽ tạo ra loài mới là AABBCC.


Loài lúa mì (triticum monococum)
2n(AA) = 14
Loài cỏ dại (aegilops speltoides)
2n(BB) = 14
Con lai bất thụ
n + n (AB) = 14
Đa bội hóa
Loài lúa mì (triticum dicoccum)
4n (AABB) = 28
×
Loài cỏ dại (aegilops squarrosa)
2n (DD) = 14
Con lai bất thụ
3n (ABD) = 21
Đa bội hóa
Lúa mì (triticum aestivum)
6n (AABBDD) = 42

Hình I.70. *Hình thành loài lúa mì Triticum aestivum*

Lý luận trên của Vinje về sau sẽ được xác nhận ở hàng loạt các công trình. Ngay năm 1925' Gutxpit và Clauxen đã thông báo tạo được loài thuốc lá mới ổn định với 72 NST do kết quả lai giữa các loài có 48 và 24 NST. Điều đáng chú ý là các dạng mới được phát sinh trong dãy đa bội không chỉ trực tiếp ở F_1 do sự gấp đôi NST trong hợp tử hay phôi non như Vinje đã quan niệm, mà còn do con đường khác nữa như do con lai F_1 tạo thành những giao tử không giảm nhiễm cho sinh ra những cây đa bội thể khác nguồn ở F_2.

Ở con lai F_1 có bộ NST AB, như trên đã đề cập, diễn ra sự rối loạn trong quá trình giảm phân tạo ra các giao tử không có khả năng sống với bộ NST không cân bằng. Trong các trường hợp như thế, có thể tạo ra giao tử không giảm nhiều chứa bộ NST AB. Do sự kết hợp của 2 giao tử mang AB với nhau tạo ra thể AABB được ổn định và hữu thụ.

Các công trình nghiên cứu như lai lúa mì và lúa mạch, lai cải bắp và cải củ.... kết hợp với cả phương pháp đa bội hoá con lai F_1 đã tạo ra được những dạng mới.

Cũng bằng phương pháp tương tự người ta đã tái tạo lại được các loài tồn tại trong thiên nhiên bằng con đường thực nghiệm. Ví dụ, trong giống Gabepis các loài lưỡng bội *G. pubescens* và *G. speciosa* (2n=16) có sự sai khác nhau rõ rệt, nhưng ở Trung Âu chúng giao phấn với nhau một cách tự phát cho sinh ra những con lai bất thụ (nhưng không tuyệt đối) do quá trình giảm phân bị rối loạn. Do tự thụ phấn của F_1 người ta nhận được ở F_2 một cây tam bội (2n= 24) là do sự kết hợp của một giao tử không giảm nhiễm với một giao tử đã giảm nhiễm. Cây tam bội này bất thụ, nhưng khi thụ phấn với cây bố mẹ *(G. Pubesens)* thì cho ra một hạt và nảy mầm được tạo ra cây tứ bội (2n=32) Cây tứ bội này chắc được hình thành từ sự kết hợp của giao tử của cây tam bội không giảm nhiễm có 24 NST với giao tử đực có giảm nhiễm mang 8 NST. Cây tứ bội này rất giống kiểu hình với loài tứ bội *G. Tetrabit* vốn tồn tại trong tự nhiên (hiện nay là giống cỏ dại phổ biến) được hình thành bằng con đường đó..Điều đó càng được khẳng định do G. Tetrabit "nhân tạo" giao phối dễ dàng với *G. Tetrabit* tự nhiên và con lai tạo ra đều hữu thụ. Hai dạng này lại không giao phối được với *G. Pubescens* và *G. Speciosa.*

Trong tự nhiên các cơ thể lai xa được hình thành và có khả năng sinh sản hữu tính. Một trong những loài đó là loài lúa mì *Triticum aestivum* (hình I.70).

Sự lai xa giữa loài lúa mì với loài cỏ dại tạo ra con lai bất thụ vì tế bào của cơ thể lai khác loài chứa bộ NST của hai loài bố mẹ. Do hai bộ NST này không tương đồng nên trong kì đầu lần phân bào I của giảm phân không xảy ra sự tiếp hợp gây trở ngại cho sự phát sinh giao tử. Sau khi được đa bội hóa từ con lai (AB) tạo thành loài tứ bội khác nguồn hay song nhị bội (AABB). Loài này hữu thụ vì các NST đều có cặp tương đồng để tiếp hợp nên quá trình giảm phân diễn ra bình thường. Quá trình này diễn ra tiếp theo cho đến khi hình thành loài lúa mì *Triticum aestivum.*

Những ví dụ kể trên chứng tỏ rằng không chỉ sự biến đổi số lượng NST hình thành các tứ bội thể cùng nguồn mà còn cả sự lai khác loài đã đóng vai trò quan trọng trong sự phát sinh các dãy đa bội thể của cây dại và cả nguồn gốc phát sinh của nhiều loài cây trồng.

3. Dãy đa bội

Người ta quan sát thấy khi bộ NST của những loài thực vật họ hàng được sắp xếp lại thì hình thành một dãy theo trình tự các bội số tăng dần của bộ NST cơ bản. Một trong những dãy đa bội được thể hiện ở lúa mì Triticum như sau:

Nhóm	Loài	Số cơ bản n	Bộ gen
A lưỡng bội	*T. monococum* *T. aegilopoides*	x= 7	A

B tứ bội	*T. dicoccum* *T. durum* *T. turgidum* *T. dicoccoides*	$2x=14$	AB
C lục bội	*T. spelta* *T. vulgare* *T. Compactum*	$3x=21$	ABC

Chuối hiện nay được trồng bằng phương pháp sinh dưỡng cũng có một quá trình tiến hoá. Chuối dại *Musa acuminata* là dạng ăn được, lưỡng tính, $2n=22$, gốc ở Malaixia nhập vào Ấn độ, nó được lai với M. balbisiana cũng lưỡng tính, $2n=22$ và có hạt. Từ đó xuất hiện các dạng lai lưỡng bội ($2n=22$); tam bội ($3n=33$); tứ bội ($4n=44$) mà các bộ NST tương ứng là AB; AAA; AAB; ABB; AABB. Cũng gây được chuối ngũ bội ($5n=55$), nhưng không có giá trị thực tiễn. Trong các đời sau các cây lai phân lập ra hai dạng hình hoá sinh: Một dạng quả chín có đường gọi là chuối lai *M.X. paradisiaca* và một dạng chuối chín có bột là chuối lai *M.X. Sxpientum*. Các đột biến tế bào sinh dưỡng cũng giúp thêm vào sự tiến hoá của chuối.

Ở nhiều cây trồng khác cũng thế. Trong chi Cúc (Chrysanthemum) số cơ bản n là 9 và các loài khác có số NST là 18, 36, 54, 72, và 90. Trong chi Solanum gồm khoai tây, cà, ớt, số cơ bản là $n=12$, các loài trên có 24, 36, 48, 60, 72, 96, 108, 120, 144 NST. Bảng sau đây nêu một số chi thực vật khác mà bộ NST các loài trong chi cũng sắp xếp thành dãy đa bội:

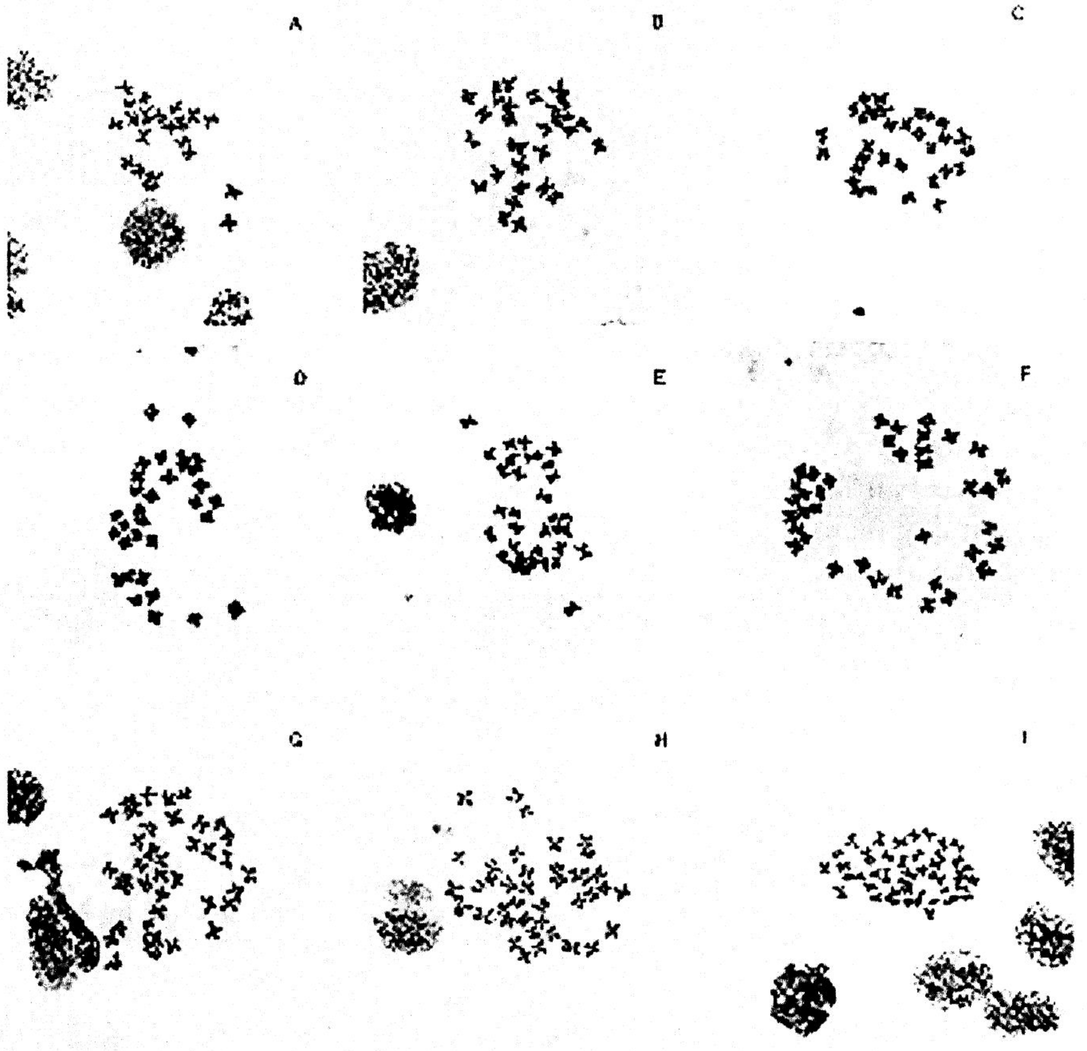
Chi	Loài cây trồng	Chi	Loài cây trồng
Arachis	Lạc	Musa	Chuối
Coffea	Cà phê	Nicotiaxa	Thuốc lá
Pragaria	Dâu tây	Saccharum	Mía
Gossypinum	Bông	Solanum	Khoai tây
Ipomoea	Khoai lang		Cà chua
		Sorghum	Cao lương

4. Đa bội ở động vật

Ở động vật phân tính, nhất là giới tính được quyết định theo cơ chế đồng giao và dị giao tử thì rất ít khi gặp hiện tượng đa bội cân (đa bội cùng nguồn và khác nguồn). Người ta có gây đa bội ở chuột, thỏ. Khác với những động vật khác, hợp tử đa bội ở động vật có vú chỉ phát triển được ở giai đoạn sớm của phôi.

Ở các động vật lưỡng tính hoặc sinh sản theo lối trinh sinh thì hiện tượng đa bội cân cũng xảy ra gần như ở thực vật. Người ta phát hiện ra hiện tượng đa bội ở tôm nước mặn, giun đũa, giun đất, bướm, sò (hình I.71) và một số loài khác. Ở họ giun đất (lumbricidae) có các số cơ bản 11. 16, 17, 18, 19, và độ bội thể có khi lên đến mười (thập bội), nhưng các thể đa bội này sinh sản theo cách trinh sinh. Các giun đất đa bội có kích thước lớn hơn so với các loài cùng họ hàng nhưng lưỡng bội.

Gây thể dị đa bội ở động vật khó hơn là gây thể tự tứ bội. Các thí nghiệm thành công ở tằm: qua trinh sinh đã gây được các tằm *Bombys mori* 2n, 3n, 4n cái. Sau đó tằm cái *B. mori* 4n được lai với tằm *B. mandarina* 2n tạo ra các tằm cái tam bội (2n B. mori + n *B. mandarina*). Dùng nhiệt xử lý thì tằm lai đó lại trinh sinh, và trong đời sau thu được dạng tằm cái lục bội (4n *B. mori* + 2n *B. mandarina*). Cho dạng này lai với tằm đực lưỡng bội (2n *B. mandirina*) được một số tằm dị tứ bội, hay song lưỡng bội (2n *B. mori* + 2n *B. mandarina*) có khả năng hữu thụ và được nhân lên bình thường như một loài mới.



Hình IX.16. *Ảnh chụp bộ NST của các thể dị bội và đa bội ở con Sò Thái Bình Dương 2n = 20; A-21; B-30; C-31; D-32; E-33; F-38; G-39; H-40; I-40*

5. Hiện tượng nội đa bội

Nhiễm sắc thể "khổng lồ" ở tế bào tuyến nước bọt ruồi giấm và của các loài hai cánh khác thực chất bao gồm nhiều sợi hay đó là một bó nhiễm sắc thể. Đó là một ví dụ cho hiện tượng nội đa bội (endopolyploily). Thuật ngữ này dùng để chỉ sự tăng số NST ở nhân yên nghỉ không kèm theo sự phân chia tế bào.

Hiện tượng đó cũng bắt gặp ở thực vật, đó là sự tăng gấp đôi số NST thường hay xảy ra ở rễ cây bina (Spinacial). Ở các rễ đó, ngoài những tế bào với số NST bình thường bằng 12 thì còn có những tế bào với 24, 48 và có khi đến 96 NST.

Ngày nay người ta hiểu rằng: Nội đa bội thể là hiện tượng thông thường có chủ yếu ở các mô đã được phân hoá, trong quá trình phân bào đã ngừng lại. Mặc dầu mối liên hệ giữa hiện tượng nội đa bội và hiện tượng phân hoá các mô còn chưa biết rõ rệt, nhưng ít nhất ở côn trùng đối với một vài cơ quan hoặc mô rõ ràng là có mức độ đa bội xác định. Hiện tượng nội đa bội biểu hiện ở mức khác nhau cũng được gặp thấy ở những kiểu ung thư khác nhau, ví dụ ở tế bào chuột bình thường với 2n=40, còn ở tế bào ung thư của nó là tứ bội với 80 NST.

Hiện tượng nội đa bội không ảnh hưởng gì đến luận điểm là mỗi loài đều có bộ NST đặc trưng, bởi vì tất cả các mô của phôi đang ở trong quá trình phân chia mạnh mẽ có số NST bình thường (2n), còn các tế bào sinh dục thì có một nửa số lượng đó.

6. Thể đơn bội

Đây là hiện tượng từ thể lưỡng bội (2n) giảm đi một hệ gen tạo thành thể đơn bội (n).

Trong chu kỳ sống của thực vật, giai đoạn giao tử thể mang n nhiễm sắc thể. Ở thực vật bậc cao giai đoạn này rất ngắn, nhưng ở một số thực vật bậc thấp, giai đoạn này chiếm một phần quan trọng trong chu kỳ sống. Trong thực tế, thể đơn bội biểu hiện ở thực vật và một ít loài động vật.

Các cây đơn bội chỉ chứa một bộ gen trong mỗi tế bào của nó, trong đó có mỗi NST của một cặp, vì vậy mỗi gen cũng chỉ tồn tại một alen. Các cây đơn bội phát triển tương đối bình thường, về cơ bản vẫn có hình dạng bên ngoài như các cây lưỡng bội tương ứng. Nhưng tất cả các bộ phận của thể đơn bội bé hơn và sức sống kém hơn thể lưỡng bội.

Ở các cây giao phấn đơn bội như lúa mạch đen và cỏ đuôi mèo, tác dụng có hại của gen lặn được thể hiện ra kiểu hình như trên vì chúng không bị át chế bởi gen trội tương ứng như ở thể lưỡng bội dị hợp.

Đơn bội thể của các cây tự thụ phấn cũng bé nhỏ hơn thể lưỡng bội, nhưng không nhiều như ở cây giao phấn. Sự giảm bớt kích thước không chỉ liên quan tới các hoạt động của vật chất di truyền mà còn liên quan tới kích thước của tế bào.

Các thể đơn bội chỉ mang mỗi NST của một cặp tương đồng, do đó quá trình giảm phân diễn ra không theo cơ chế bình thường như ở thể lưỡng bội. Do không có NST tương ứng để bắt cặp và tiếp hợp, do vậy các NST phân ly một cách ngẫu nhiên, một số đi về cực này, một số đi về cực kia. Hơn nữa, đôi khi còn thấy hiện tượng thải trừ các NST, nghĩa là các NST đó vẫn nằm trong tế bào chất mà không đi vào nhân của giao tử. Bằng cách như thế, trong đa số trường hợp các hạt phấn và túi phôi nhận được bộ NST không đầy đủ, không cân bằng cho hậu quả là bị chết. Cho nên trong phần lớn trường hợp thể đơn bội hoàn toàn bất thụ.

Còn nếu như thể đơn bội cho ra giao tử mang cả bộ NST cơ bản, nghĩa là giống như giao tử (n) được tạo ra từ thể lưỡng bội, và qua thụ phấn chúng sẽ phục hồi lại bộ lưỡng bội điển hình của loài.

Các thể đơn bội có thể phát sinh một cách tự phát, nhưng với tần số rất thấp. Chúng được hình thành có thể từ trứng (hoặc noãn) không được thụ tinh. Ví dụ, ở loài ong mật, ong thợ là thể lưỡng bội (2n=32), còn ong đực là thể đơn bội (n=16). Quá trình chuyển hoá từ trạng thái lưỡng bội sang trạng thái đơn bội thông qua thể dị bội 2n-1 được lặp lại nhiều lần cho tới khi tạo được trạng thái đơn bội cân bằng.

Ở thực vật có hoa, các thể đơn bội có thể tạo ra bằng cách làm chậm trễ sự thụ phấn, thụ phấn bằng phấn đã được chiếu xạ, dùng phấn của loài khác để thụ phấn hay dùng phương pháp sinh đôi. Người ta còn dùng phương pháp nuôi cấy hạt phấn trong môi trường dinh dưỡng đặc biệt đã tạo được nhiều cây đơn bội ở lúa, thuốc lá, cà chua...

Trong chọn giống người ta lợi dụng thể đơn bội để phát hiện và loại bỏ các gen xấu. Mặt khác từ thể đơn bội qua xử lý người ta tạo ra thể lưỡng bội đồng hợp tử về các gen. Đây là phương pháp tạo dòng thuần chủng về các tình trạng mong muốn một cách nhanh chóng.

CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP CHƯƠNG I

I. TỰ LUẬN

1. Câu hỏi

a. Cơ chế tái bản ADN

1. Tại sao axit nucleic được xem là hợp chất hữu cơ có vai trò quan trọng trong tế bào và cơ thể?

2. Trình bày những bằng chứng xác nhận ADN là vật chất di truyền chủ yếu ở cấp độ phân tử.

3. Giải thích vì sao ADN đáp ứng đầy đủ tiêu chuẩn của một vật chất di truyền?

4. Nêu những giả thuyết về cơ chế tái bản của ADN và trình bày thí nghiệm chứng minh sự tái bản của ADN diễn ra theo nguyên tắc bán bảo toàn.

5. Nêu vai trò của các thành phần tham gia vào quá trình tái bản ADN ở tế bào nhân sơ.

6. Trình bày những diễn biến cơ bản trong cơ chế tự sao của ADN ở *E.Coli*. Cơ chế này diễn tiến theo những nguyên tắc nào?

7. Giải thích vì sao lại có độ chính xác trong quá trình tái bản ADN ở *E.Coli*?

8. Nêu những sự khác nhau trong cơ chế tái bản ở sinh vật nhân thực so với sinh vật nhân sơ.

9. Trình bày tóm tắt cơ chế tái bản ở sinh vật nhân thực và sự tạo thành nuclêxôm.

b. Gen và mã di truyền

1. Nêu khái niệm gen. Có mấy loại gen chủ yếu? Dựa vào cơ sở nào để phân loại gen?

2. Cấu trúc của gen ở tế bào nhân sơ và nhân chuẩn khác nhau như thế nào?

3. Vì sao mã di truyền là mã bộ ba? Bằng cách nào người ta xác định các bộ ba?

4. Nêu các đặc điểm của mã di truyền. Đặc điểm nào thể hiện sự thống nhất của sinh giới?

c. Phiên mã và dịch mã

1. Trình bày những diễn biến cơ bản trong cơ chế tổng hợp ARN. Cơ chế này diễn ra theo những nguyên tắc nào?

2. Nêu sự khác nhau cơ bản trong cơ chế phiên mã ở sinh vật nhân sơ và nhân chuẩn.

3. Nêu vai trò của mARN, tARN và rARN đối với quá trình dịch mã.

4. Trình bày những diễn biến cơ bản trong cơ chế tổng hợp chuỗi polypeptit. Cơ chế này diễn ra theo những nguyên tắc nào? Nêu sự khác nhau chủ yếu trong dịch mã ở tế bào nhân sơ và nhân chuẩn.

5. Nêu bản chất của mối quan hệ ADN, ARN và prôtêin.

d. Điều hòa hoạt động của gen

1. Ôpêrôn gồm những thành phần nào? Nêu vai trò của mỗi thành phần.

2. Về cấu trúc, gen điều hòa có khác với gen cấu trúc không? Nêu vai trò của gen điều hòa.

3. Trình bày cơ chế điều hòa hoạt động âm tính của gen ở tế bào nhân sơ. Nêu ý nghĩa của cơ chế điều hòa.

4. Trình bày cơ chế điều hòa hoạt động dương tính của gen ở tế bào nhân sơ. Nêu sự khác nhau cơ bản của điều hòa dương tính với âm tính.

5. Nêu sự khác nhau cơ bản trong cơ chế điều hòa hoạt động của gen ở tế bào nhân thực so với ở tế bào nhân sơ.

đ. Đột biến gen

1. Đột biến gen là gì và thường có những dạng nào? Nêu nguyên nhân phát sinh đột biến gen.

2. Nêu cơ chế phát sinh đột biến thay thế một cặp nuclêôtit. Cho ví dụ minh hoạ.

3. Nêu cơ chế phát sinh đột biến mất và thêm một cặp nuclêôtit.

4. Tính chất di truyền và biểu hiện của các đột biến giao tử, đột biến tiền phôi và đột biến xôma?

5. Nói rằng mọi đột biến đều được di truyền có đúng không? Giải thích.

6. Tại sao các đột biến gen thường có hại?

7. Nêu mối quan hệ giữa đột biến gen với mã di truyền và prôtêin.

8. So sánh đột biến gen và biến dị tổ hợp.

9. Nêu tính chất và vai trò của đột biến gen.

10. Sự phát sinh đột biến gen phụ thuộc vào các yếu tố nào?

e. Nhiễm sắc thể

1. Tính chất đặc trưng của bộ NST của mỗi loài được thể hiện như thế nào? Nêu ví dụ minh họa.

2. Mô tả hình thái NST trong chu kì nguyên phân. Số lượng và hình thái NST của mỗi loài được đặc trưng ở những thời điểm nào trong chu kì nguyên phân?

3. Mô tả cấu trúc siêu hiển vi của NST. Nêu chức năng của NST.

4. Phân tích sự hợp lí trong cấu trúc siêu hiển vi của NST.

f. Đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể

1. Đột biến cấu trúc NST gồm những dạng nào? Nêu đặc điểm của các dạng đột biến đó.

2. Trình bày cơ chế phát sinh các dạng đột biến cấu trúc NST.

3. Nêu cách nhận biết các dạng đột biến cấu trúc NST khi quan sát tế bào dưới kính hiển vi quang học.

4. Nêu những tác động có hại và có lợi của đột biến cấu trúc NST.

h. Đột biến số lượng NST

1. Nêu khái niệm và cơ chế phát sinh thể dị bội?

2. Sự biểu hiện và di truyền kiểu hình của thể dị bội như thế nào?

3. Đa bội thể là gì? Trình bày cơ chế phát sinh các thể đa bội.

4. Nêu vai trò của các thể đa bội. Vì sao thể đa bội hiếm xảy ra ở động vật và khả năng hữu thụ kém thể lưỡng bội?

5. Nội đa bội là gì? Nêu ví dụ minh hoạ.

6. Nêu đặc điểm của thể đơn bội và vai trò của nó đối với nghiên cứu di truyền.

2. Bài tập có lời giải

Bài 1

Gen B có khối lượng phân tử 720.000 đvC, có hiệu của A với loại nuclêôtit khác là 30% số nuclêôtit của gen. Mạch 1 của gen có 360A và 140G. Khi gen B phiên mã đã lấy của môi trường nội bào 1.200U.

a) Xác định chiều dài của gen B.

b) Quá trình tự sao từ gen B đã diễn ra liên tiếp 3 đợt. Xác định:

- Số nuclêôtit từng loại của môi trường nội bào cung cấp cho quá trình tự sao nói trên.
- Số nuclêôtit từng loại trong tổng số gen mới được tạo thành ở đợt tự sao cuối cùng.

c) Môi trường nội bào đã cung cấp bao nhiêu ribônuclêôtit từng loại cho quá trình phiên mã của gen B?

Bài giải

a) N = 720000 đvC: 300 ĐvC= 2400 nu

L = (2400 x3’4)/ 2 = 4080 Å

b) Vì A – X = 30% và A+X = 50% → A = T = 40% = (2400 x 40)/ 100 = 960nu

→ G = X = 2400/2 – 960 = 240

- Số nuclêôtit từng loại của môi trường nội bào cung cấp cho quá trình tự sao:

$A = T = 960nu\ (2^3 - 1) = 6720nu$

$G = X = 240nu\ (2^3 - 1) = 1680nu$

- Số nuclêôtit từng loại trong tổng số gen mới được tạo thành ở đợt tự sao cuối cùng:

$A = T = 960nu \times 2^3 = 7680nu$

$G = X = 240\ nu \times 2^3 = 1920nu$

c) Số nu từng loại trên mỗi mạch đơn của gen B:

$A_1 = T_2 = 360nu$

$T_1 = A_2 = 960 - 360 = 600nu$

$G_1 = X_2 = 140nu$

$X_1 = G_2 = 240 - 140 = 100nu$

Um được phiên mã từ A2 vì 1200: 600 = 2 mARN. Do đó mARN được phiên mã từ mạch 2. Từ đó theo NTBS suy ra số lượng từng loại ribônuclêôtit (rnu) của mARN:

Mạch 2 → mARN

$T_2 \rightarrow Am = 360\ rnu$

$A_2 \rightarrow Um = 600\ rnu$

$X_2 \rightarrow Gm = 140\ rnu$

$G_2 \rightarrow Xm = 100\ rnu$

Môi trường nội bào đã cung cấp có ribônuclêôtit từng loại cho quá trình phiên mã của gen B:

Am= 360 rnu x 2 = 720 rnu

Um= 600 rnu x 2 = 1200 rnu

Gm= 140 rnu x 2 = 280 rnu

Xm= 100 rnu x 2 = 200 rnu

Bài 2

Một đoạn mARN có trình tự các nuclêôtit:

U U A X U A A U U X G A

1. Xác định trình tự các nuclêôtit trên mỗi mạch đơn của gen tổng hợp ra mARN.

2. Đoạn mARN trên tham gia tạo chuỗi axit amin. Xác định số axit amin trong chuỗi được hình thành từ đoạn mạch mARN.

Bài giải

1. Trình tự các nuclêôtit trên mỗi mạch đơn của gen:

Mạch mARN : U U A X U A A U U X G A

↓

Gen { Mạch khuôn : A A T G A T T A A G X T

↓

Mạch bổ sung : T T A X T A A T T X G A

2. Số axit amin trong chuỗi được hình thành từ đoạn mạch mARN

12 : 3 = 4 axit amin

3. Khi phân tích thành phần hóa học của 10 phân tử prôtêin cùng loại người ta thấy có 3.970 liên kết peptit. Biết rằng mỗi phân tử prôtêin chỉ là một chuỗi polypeptit.

Xác định:

a) Khối lượng phân tử của cả 10 phân tử prôtêin trên, biết rằng mỗi axit amin có khối lượng phân tử là 110 đvC.

b) Chiều dài của mỗi phân tử prôtêin tính theo cấu trúc bậc một, cho rằng mỗi axit amin có kích thước là 3 Å.

c) Các phân tử prôtêin là kết quả giải mã từ 2 bản sao đồng loại. Chiều dài của mỗi bản sao là bao nhiêu Å?

Bài giải

Hai axit amin trong chuỗi polypeptit được nối vào nhau bằng một liên kết peptit. Do đó số axit amin bao giờ cũng lớn hơn số liên kết peptit là 1 axit amin trong chuỗi polypeptit.

Gọi x là số axit amin của 1 phân tử prôtêin (là 1 chuỗi polypeptit), thì số liên kết peptit trong 1 phân tử prôtêin là x - 1.

Theo đầu bài ta có phương trình:

$10x-1) = 3.970$

$\Rightarrow 10x - 10 = 3.970$

$10x = 3.980$

$x = 398$

Vậy mỗi phân tử prôtêin có 398 axit amin.

a) Khối lượng phân tử của 10 phân tử prôtêin là:

$$110 \text{ đvC} \times 398 \times 10 = 437.800 \text{ đvC}$$

b) Chiều dài của mỗi phân tử prôtêin là:

$$3 \mathring{A} \times 398 = 1.194 \mathring{A}$$

c) Số ribônuclêôtit của mỗi phân tử mARN là:

$$(398 + 2)3 = 1.200 \text{ ribônu}$$

Vậy chiều dài của mỗi phân tử mARM là:

$$3\text{'}4 \mathring{A} \times 1.200 = 4.080 \mathring{A}$$

Bài 3.

Một mạch đơn mang mã gốc ở một đoạn giữa của một gen cấu trúc có trình tự các nuclêôtit như sau:

AXA - ATA - AAA - XTT - XTA - AXA - GGA - GXA - XXA

(1) (2) (3) (4) (5) (6) (7) (8) (9)

1. Nếu T ở vị trí mã bộ ba số 5 bị thay thế bởi G thì có ảnh hưởng gì tới cấu trúc bậc I của đoạn polypeptit tương ứng được tổng hợp. Khi đoạn gen đột biến này tự sao liên tiếp 3 đợt đã tăng thêm và giảm đi từng loại nuclêôtit lấy từ môi trường tế bào so với đoạn gen chưa đột biến cũng có số đợt tự sao tương ứng là bao nhiêu?

2. Nếu T ở vị trí mã bộ ba số 5 bị mất thì cấu trúc bậc I của đoạn polypeptit được tổng hợp sẽ như thế nào? So với trường hợp đầu thì đột biến nào xảy ra nghiêm trọng hơn?

Bài giải

1. Cấu trúc của đoạn gen chưa đột biến và những sản phẩm trực tiếp và gián tiếp tổng hợp từ nó như sau:

	TGT -	TAT -	T-T-T -	GAA -	GAT -	TGT -	XXT -	XGT -	GGT
Gen	!!!	!!!		!!!	!!!	!!!		!!!	!!!
	AXA -	ATA -	AAA -	XTT -	XTA -	AXA -	GGA -	GXA -	XXA
	(1)	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)	(7)	(8)	(9)
	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓
mARN	UGU -	UAU -	UUU -	GAA -	GAU -	UGU -	XXU -	XGX -	GGU
mạch peptit	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓	↓
	Xistein	tirôzin	Fenglalaanin	axitglutamic	axilaxparagic	xistein	prolin	arginin	glixin

Số nucleôtit từng loại của đoạn gen trên là:

A = T = 17 nucleôtit

G = X = 10 nucleôtit

2. Khi T ở vị trí bộ ba số 5 bị thay thế bởi G thì đưa đến biến đổi cấu trúc của bộ ba mã gốc tiếp đến là bộ ba mã sao và cuối cùng là axit amin bị thay thế theo sơ đồ sau:

Bộ ba mã gốc →	Bộ ba mã sao →	axit amin
XTA →	GAU →	axit aapartic
XGA →	GXU →	alanin

Đoạn gen bị đột biến có số nuclêôtit từng loại là:

A=T=17- 1 = 16 nuclêôtit

G=X=10 + 1 = 11 nuclêôtit

Khi đoạn gen chưa đột biến tự sao liên tiếp 3 đợt đã lấy từ môi trường số nuclêôtit từng loại là:

A=T= 17 (2^3- 1) =119 nuclêôtit

G=X=10 (2^3- 1)=70 nuclêôtit

Còn đoạn gen đột biến khi tự sao liên tiếp 3 đợt đã lấy của môi trường tế bào số nuclêôtit từng loại là:

A=T=16 (2^3-1)=112 nuclêôtit

G=X=11 (2^3-1)=77 nuclêôtit

So với gen chưa đột biến thì đoạn gen đột biến khi tự sao 3 đợt liên tiếp đã giảm đi:

A=T=119-112= 7 nuclêôtit

và đã tăng thêm:

G=X= 77- 70 =7 nuclêôtit

3. Khi T ở vị trí của bộ ba số 5 bị mất thì sẽ đưa đén sự dịch khung từ bộ ba số 5 đến số 9, do đó đưa đến thay đổi trong cấu trúc bậc 1 của đoạn polypeptit tương ứng như sau:

Mạch mã gốc :	XAA	-	XGA	-	GAG	-	XAX	-	XA
	(5)		(6)		(7)		(8)		(9)
mARN	GUU	-	GUX	-	XUX	-	GUG	-	GU...
Axit amin	Valin	-	Valin	-	Lơxin	-	Valin	-	Valin

Ở bộ ba số 9 do dịch khung thêm một trong 4 loại nuclêôtit ở phía sau dồn lên thì vẫn mã hoá valin (GUU, GUX, GUA, GUG).

Như vậy, so với trường hợp đột biến thay thế nói trên thì dạng đột biến này xảy ra nghiêm trọng hơn.

Bài 4.

Bộ ba mã hoá một số loại axit amin trên mARN như sau:

AAG - lizin;XAX - histidin

GAG - axit glutamic; XXX - prôlin;

Một đoạn trong chuỗi polypeptit bình thường có trình tự các axit amin là:

Lizin - axit glutamic - axit glutamic - prolin -

Nhưng do đột biến gen kiểm soát nó đã làm cho chuỗi polypeptit trên chuyển thành trình tự sau: Lizin - axit glutamic - axit glutamic - histidin

Gọi B là gen có đoạn mã hoá đoạn polypeptit bình thường nói trên và b là gen đột biến tương ứng.

1. Giải thích cơ chế phát sinh đột biến nói trên.

2. Một hợp tử mang kiểu gen Bb nguyên phân liên tiếp 3 đợt. Xác định số nuclêôtit từng loại trong các đoạn gen nói trên ở tất cả các tế bào mới được tạo ra từ hợp tử sau 3 đợt nguyên phân.

3. Một hợp tử với kiểu gen bb khi nguyên phân liên tiếp 3 đợt đã lấy bao nhiêu nuclêôtit từng loại từ môi trường tế bào để tạo nên các đoạn gen nói trên.

Biết rằng các gen ở thế hệ tế bào cuối cùng ở trạng thái chưa nhân đôi.

Bài giải

1. Cơ chế phát sinh đột biến.

Đoạn polypeptit:

	Lizin -	axit glutamic -	axit glutamic -	prolin
mARN	↓	↓	↓	↓
	AAG -	GAG -	GAG -	XXX
Gen B	↓	↓	↓	↓
	TTX -	XTX -	XTX -	GGG
	! ! !	! ! !	! ! !	! ! !
	AAG -	GAG -	GAG -	XXX
	(1)	(2)	(3)	(4)

Sau khi đột biến đoạn gen có cấu trúc như sau:

Axit amin :	Lizin -	axit glutamic -	axit glutamic -	histidin
	↓	↓	↓	↓
mARN	AAG -	GAG -	GAG -	XAX
	↓	↓	↓	↓
	TTX -	XTX -	XTX -	GTG
gen	! ! !	! ! !	! ! !	! ! !
	AAG -	GAG -	GAG -	XAX
	(1)	(2)	(3)	(4)

Như vậy, prôlin bị thay thế bởi histidin là do đột biến gen xảy ra dưới dạng thay thế cặp G -X ở vị trí thứ hai trong bộ ba số 4 bị thay thế bằng cặp A-T.

2. Số nuclêôtit của đoạn gen bình thường (thuộc gen B) là:

A=T=4 nuclêôtit

G=X=8 nuclêôtit

Số nuclêôtit của các đoạn gen đột biến (thuộc gen b) là:

A=T=5 nuclêôtit

G=X=7 nuclêôtit

Số nuclêôtit từng loại của đoạn gen nói trên trong tất cả các tế bào mới được tạo ra từ hợp tử mang Bb sau 3 đợt nguyên phân liên tiếp là:

A=T=(4+5).2^3= 72 nuclêôtit

G=X=(8+7). 2^3=120 nuclêôtit

3. Số nucleôtit từng loại của môi trường tế bào cung cấp cho hợp tử mang kiểu gen bb nguyên phân liên tiếp 3 đợt để tạo ra các đoạn trong gen b là:

$A=T=(5+5)(2^3-1)=70$ nucleôtit

$G=X=(7+7)(2^3-1)=98$ nucleôtit

Bài 5.

NST B chỉ chứa một phân tử ADN. NST B đột biến mất một đoạn. Đoạn mất đi này chứa một đoạn ADN (gồm 2 mạch bằng nhau) mã hoá được một đoạn polypeptit gồm 300 axit amin. NST B đã bị mất đi một đoạn được gọi là NST b. Đoạn ADN còn lại có A=20% và đoạn mất đi có A=30% số đơn phân của đoạn. Khi các ADN trong cặp NST Bb nhân đôi một đợt thì môi trường tế bào đã cung cấp 58200 nucleôtit.

1. Xác định chiều dài của các phân tử ADN trong NST B và b.

2. Nếu ADN trong cặp NST Bb tự sao liên tiếp 3 đợt thì sẽ lấy từ môi trường tế bào bao nhiêu nucleôtit từng loại?

3. Nếu khi tự sao các ADN trong cặp NST Bb lấy từ môi trường tế bào 873 000 nucleôtit thì tế bào chứa cặp NST Bb phân bào được mấy đợt. Biết rằng ở thế hệ tế bào cuối cùng chứa ADN ở trạng thái chưa nhân đôi.

Bài giải

1. Xác định chiều dài của ADN:

- Số nucleôtit của đoạn ADN bị mất đi là:

300x3x 2=1800 nucleôtit

- Gọi x là số nucleôtit của phân tử ADN trong NST B.
- Gọi y là số nucleôtit của phân tử ADN trong NST b.

Theo đầu bài ta có hệ phương trình:

$$\begin{cases} x+y=58\,200 \\ x-y=1\,800 \end{cases}$$

Cộng 2 vế của phương trình, ta được: $2x=60\,000$

Suy ra: $x = 60\,000 : 2$

$= 30\,000$ nucleôtit

Và: $y = 30\,000 - 1\,800$

$=28\,200$ nucleôtit

Chiều dài phân tử ADN trong NST B bằng:

(3’4A* x 30000) : 2 = 51000

Suy ra : A*=5’1µm

Chiều dài của phân tử ADN trong NST b bằng:

(3’4 A*x288 200) :2= 47940

Vậy: A*=4,794 µm

2. Xác định số nucleôtit từng loại do môi trường tế bào cung cấp:

- Số nucleôtit từng loại của ADN trong NST b là:

$A=T=28200x\ (20 : 100)=5640$ nucleôtit

$G=X=(28200 :2)-5\,640= 8460$ nucleôtit

- Số nuclêôtit từng loại trong đoạn ADN mất đi là:

$A=T=1\,800x(30:100)=540$ nuclêôtit

$G=X=(1\,800:2)-540=360$ nuclêôtit

- Số nuclêôtit từng loại của ADN trong NST B là:

$A=T=5640+540=6180$ nuclêôtit

$G=X=8460+360=8820$ nuclêôtit

- Tổng số nuclêôtit từng loại trong cặp NST Bb là:

$A=T=5640+6180=11820$ nuclêôtit

$G=X=8460+8820=17280$ nuclêôtit

Khi các ADN trong cặp NST Bb tự sao 3 đợt thì số nuclêôtit từng loại do môi trường tế bào cung cấp là:

$A=T=11820(2^3-1)=82740$ nuclêôtit

$G=X=17280(2^3-1)=120960$ nuclêôtit

3. Xác định số đợt phân bào:

- Gọi k là số đợt tự sao của phân tử ADN, theo đầu bài ta có phương trình:

$2^k-1=873000:58200=15$

$\Rightarrow 2^k=15+1=16=2^4$

Vậy số đợt tự sao của ADN = 4, từ đó suy ra số đợt phân bào bằng 4.

Bài 6.

Một hợp tử khi phân bào bình thường liên tiếp 3 đợt đã lấy từ môi trường tế bào nguyên liệu tạo ra tương đương với 329 NST đơn. Gen B nằm trên NST trong hợp tử dài 0,51µm và có A= 30% số lượng nuclêôtit của gen. Môi trường tế bào đã cung cấp 63000 nuclêôtit cho quá trình tự sao của gen đó trong 3 đợt phân bào của hợp tử nói trên

1. Xác định tổng số NST đơn ở trạng thái chưa nhân đôi trong toàn bộ số tế bào được hình thành sau 3 đợt phân bào của hợp tử.

2. Gen B thuộc NST nào của hợp tử?

3. Nếu một tế bào được hình thành từ hợp tử nói trên phân bào liên tiếp 4 đợt thì môi trường tế bào phải cung cấp bao nhiêu nuclêôtit từng loại cho quá trình tổng hợp gen B.

4. Xác định cơ chế hình thành hợp tử.

5. Khả năng biểu hiện kiểu hình của cơ thể được phát triển từ hợp tử nói trên.

Biết rằng gen B trong thế hệ tế bào cuối cùng ở các trường hợp trên đều ở trạng thái chưa nhân đôi.

Bài giải

1. Xác định tổng số NST trong các tế bào được tạo ra từ hợp tử:

- Số NST trong một tế bào là:

$$329 \text{ NST} :(2^3-1)=47 \text{ NST}$$

Như vậy, hiện tượng dị bội thể đã xảy ra ngay từ hợp tử được tạo thành, nghĩa là hợp tử đã chứa bộ NST $2n+1=46+1=47$ NST$\Rightarrow$1 cặp NST ở thể ba.

- Tổng số NST trong toàn bộ số tế bào mới được tạo thành do phân bào của hợp tử là:

$$47\ NST \times 2^3 = 376 NST$$

2. Xác định vị trí của gen B là:

- Tổng số nuclêôtit của gen B là:

$$0{,}51 \times 10^4 \times (2 : 3'4) = 3000 \text{ nuclêôtit}$$

- Số lượng nuclêôtit thuộc gen B trong 1 tế bào là:

$$63000 \text{ nuclêôtit} : (2^3 - 1) = 9000\ N$$

- Số lượng gen B trong 1 tế bào là:

$$9000 \text{ nuclêôtit} : 3000 \text{ nuclêôtit} = 3 \text{ gen}$$

Vậy gen B nằm trên NST ở thể ba.

3. Xác định số nuclêôtit từng loại do môi trường tế bào cung cấp:

- Số nuclêôtit từng loại của gen B là:

$$A = T = 3000 x (30 : 100) = 900 \text{ nuclêôtit}$$

$$G = X = (3000 : 2) - 900 = 600 \text{ nuclêôtit}$$

- Số nuclêôtit từng loại do môi trường tế bào cung cấp khi một tế bào phân bào liên tiếp 4 đợt là:

$$A = T = (2^4 - 1) x 3 x 900 = 40\ 500 \text{ nuclêôtit}$$

$$G = X = (2^4 - 1) x 3 x 600 = 27\ 000 \text{ nuclêôtit}$$

4. Cơ chế hình thành hợp tử:

Với bộ NST $2n + 1 = 47$ NST ở hợp tử cho thấy hiện tượng dị bội thể đã xảy ra.

- Hợp tử được hình thành là kết quả của sự thụ tinh giữa một tinh trùng mang 24 NST ($x + 1$) với một tế bào trứng bình thường với $n = 23$ NST, hoặc ngược lại, sự thụ tinh giữa một tinh trùng bình thường với $n = 23$ NST với một tế bào trứng $n + 1 = 24$ NST.

- Sự hình thành giao tử $n + 1 = 24$ NST là do trong quá trình giảm phân của tế bào sinh tinh trùng sang tế bào sinh trứng diễn ra không bình thường ở lần phân bào thứ hai của giảm phân, vì thể ba mang 3 gen B.

- Sơ đồ hình thành hợp tử:

+ P ♀ ($2n=46$ NST) x ♂ ($2n=46$ NST)

Giảm phân không bình thường

G_p: $n+1=23$

F_1: $2n+1=47$NST

+p ♀ ($2n=46$ NST) x ♂ ($2n=46$NST)

Giảm phân không bình thường

G_p: $n=n+1=23$

F_1: $2n+1=47$NST

5. Khả năng biểu hiện kiểu hình của cơ thể được phát triển từ hợp tử dị bội thể nói trên:

- Thể dị bội ở người gây hại cho cơ thể.
- Nếu là thể ba ở NST số 21: gây ra hội chứng Đao
- Nếu là thể ba D (từ NST số 13 - 15): gây hội chứng Patau
- Nếu là thể ba E (từ NST số 16 - 18): gây hội chứng Edvardsa
- Nếu là thể ba XXY: gây hội chứng Claiphenter
- Nếu là thể ba XXX: gây hội chứng 3X ở nữ.

Bài 7.

Ở cà chua gen A qui định quả màu đỏ, gen a qui định quả màu vàng.

1. Xác định kiểu gen và kiểu hình ở F_1 khi cho lai hai cây cà chua tứ bội AAaa với nhau.

2. Khi cho cây quả đỏ và cây quả vàng ở F_1 thu được ở phép lai trên giao phấn với nhau thì kết quả thu được về kiểu gen và kiểu hình ở F_2 như thế nào?

3. Khi cho một số cây F_1 thu được ở phép lai trên giao phấn với nhau thì thu được từ 2 cặp lai có tỉ lệ phân ly tương ứng là:

a. 3 quả đỏ :1 quả vàng

b. 11 quả đỏ :1 quả vàng

Biện luận và viết sơ đồ lai từ F_1 đến F_2 cho từng trường hợp.

4. Thể cà chua tứ bội AAaa có thể được hình thành do những cơ chế nào?

Biết rằng chỉ xét tới các loại giao tử có sức sống và có khả năng thụ phấn; các cây con sinh ra có khả năng sinh sản.

Bài giải

1. Xác định kiểu gen và kiểu hình ở F_1.

Như trong phần lý thuyết đã đề cập thể tứ bội AAaa khi giảm phân có thể gặp số lượng NST tương đồng trong giao tử là 4, 3’ 2, 1, 0 với tần số tương ứng.

Số NST trong giao tử:

4 : 3 : 2 : 1 : 0

Tần số: $\frac{1}{16}$ $\frac{4}{16}$ $\frac{6}{16}$ $\frac{4}{16}$ $\frac{1}{16}$

Trong các loại giao tử nói trên, thì loại mang 2 NST là có hoạt năng và tỉ lệ các loại cụ thể là:

1AA : 4Aa : 1aa. Từ đó , ta có sơ đồ lai sau:

P	Quả đỏ	x	Quả đỏ
	AAaa		AAaa
Gp.	(1AA: 4Aa: 1aa)		(1AA: 4Aa: 1aa)

F_1:

♂ \ ♀	$\frac{1}{6}AA$	$\frac{4}{6}Aa$	$\frac{1}{6}aa$
$\frac{1}{6}AA$	$\frac{1}{36}AAAA$	$\frac{4}{36}AAAa$	$\frac{1}{36}AAaa$
$\frac{4}{6}Aa$	$\frac{4}{36}AAAa$	$\frac{16}{36}AAaa$	$\frac{4}{36}Aaaa$
$\frac{1}{6}aa$	$\frac{1}{3}AAaa$	$\frac{4}{36}Aaaa$	$\frac{1}{36}aaaa$

Kiểu gen: 1AAAA : 8AAAa : 16AAaa :8Aaaa :1aaaa

Kiểu hình: 35 quả đỏ : 1 quả vàng

2. Xác định kiểu gen và kiểu hình ở F$_2$:

Khi cho các cây quả đỏ và quả vàng ở F$_1$ giao với nhau có các trường hợp sau đây:

- Trường hợp 1:

F$_1$: Quả đỏ x Quả vàng
AAAA aaaa
GF$_1$: AAaa
F$_2$: AAaa - 100% quả đỏ

- Trường hợp 2:

F$_1$: Quả đỏ x Quả vàng
AAAa aaaa
GF$_1$: (1AA : 1Aa) (aa)
F$_2$: 1AAaa : 1Aaaa ⇒ 100% quả đỏ

- Trường hợp 3:

F$_1$: Quả đỏ x Quả vàng
AAaa aaaa
G F$_1$: (1AA : 4Aa : 1aa) aa
F$_2$: 1AAaa : 4Aaaa : 1aaaa
Kiểu hình : 5 quả đỏ : 1 quả vàng

- Trường hợp 4:

F$_1$: Quả đỏ x Quả vàng
Aaaa aaaa
G F$_1$: (1Aa : 1aa) aa
F$_2$: 1Aaaa : 1aaaa
Kiểu hình : 1 quả đỏ : 1 quả vàng

3. Xác định sơ đồ lai từ F$_1$ đến F$_2$:

a) F$_2$ có tỉ lệ phân ly: 3 quả đỏ: 1 quả vàng. Quả vàng có kiểu gen aaaa chứng tỏ những cây F$_1$ đem lai ở đây ít nhất có 2 gen lặn a. Mặt khác với 3 + 1 = 4 tổ hợp là kết quả giao phấn giữa 2 loại giao tử đực với 2 loại giao tử cái. Để cho ra 2 loại giao tử với tỉ lệ ngang nhau, trong đó có giao tử mang aa thì kiểu gen của cây F$_1$ phải là Aaaa, vậy ta có sơ đồ lai:

F$_1$: Quả đỏ x Quả đỏ
Aaaa Aaaa
G F$_1$: (1Aa : 1aa) (1Aa : 1aa)
F$_2$:

♀ ♂	$\frac{1}{2}Aa$	$\frac{1}{2}aa$
$\frac{1}{2}Aa$	$\frac{1}{4}AAaa$	$\frac{1}{4}Aaaa$
$\frac{1}{2}aa$	$\frac{1}{4}Aaaa$	$\frac{1}{4}aaaa$

Tỉ lệ phân ly kiểu gen: 1AAaa : 2Aaaa : 1aaaa

Tỉ lệ phân ly kiểu hình: 3 quả đỏ: 1 quả vàng

b). F_2 có tỉ lệ phân ly 11 quả đỏ : 1quả vàng , trong đó cây có quả vàng mang kiểu gen aaaa do nó đã nhận giao tử mang ra của cây F_1. Như cây F_1 tối thiểu có 2 gen lặn a. Mặt khác với 11 + 1 = 12 tổ hợp chỉ có trường hợp cho 3 loại giao tử với tỉ lệ 1 : 4 : 1, còn một bên cho 2 loại giao tử với tỉ lệ 1: 1. Từ đó cho thấy một cây F_1 với kiểu gen AAaa và cây F_1 thứ hai có kiểu gen Aaaa. Vậy ta có sơ đồ lai:

F_1: Quả đỏ x Quả đỏ

AAaa Aaaa

G F_1: (1AA : 4Aa : 1aa) (1Aa : 1aa)

F_2:

	$\frac{1}{6}AA$	$\frac{4}{6}Aa$	$\frac{1}{6}aa$
$\frac{1}{2}Aa$	$\frac{1}{12}AAAa$	$\frac{4}{12}AAaa$	$\frac{1}{12}Aaaa$
$\frac{1}{2}aa$	$\frac{1}{12}AAaa$	$\frac{4}{12}Aaaa$	$\frac{1}{12}aaaa$

Tỉ lệ phân ly kiểu gen: 1AAAa : 5AAaa : 5Aaaa : 1aaaa

Tỉ lệ phân ly kiểu hình: 11 quả đỏ : 1 quả vàng

4. Thể tứ bội AAaa có thể được hình thành bằng các con đường sau:

- Bằng cách tự tứ bội hoá thể lưỡng bội Aa. Trong thực nghiệm người ta gây đột biến bằng các tác nhân lý, hoá.
- Do sự kết hợp của các giao tử Aa được tạo thành không qua giảm phân từ thể lưỡng bội Aa.
- Do lai giữa các thể tứ bội với nhau.

3. Bài tập tự giải

1. Số vòng xoắn trong một phân tử ADN có cấu trúc dạng B là 100.000 vòng. Bình phương một hiệu của Ađênin với một loại nuclêôtit khác bằng 4.10^{10} nuclêôtit trong phân tử ADN đó. Biết rằng số nuclêôtit loại A lớn hơn loại nuclêôtit khác.

a) Xác định số lượng nuclêôtit của các loại trong phân tử ADN.

b) Xác định chiều dài của phân tử ADN.

c) Khi sự nhân đôi liên tiếp 3 đợt từ phân tử ADN ban đầu thìmôi trường nội bào cung cấp bao nhiêu nuclêôtit từng loại cho quá trình tự sao này?

2. Vùng mã hóa của một gen ở tế bào nhân sơ dài 5.100 Å, có tổng số phần trăm của ađênin và timin ở mạch 1 chiếm 60% số nuclêôtit của mạch, có hiệu số phần trăm ở mạch 2 giữa xitôzin với guanin bằng 10% số nuclêôtit của mạch và tỉ lệ phần trăm của ađênin gấp 2 lần tỉ lệ của guanin.

a) Xác định tỉ lệ phần trăm từng loại nuclêôtit ở vùng mã hóa của gen.

b) Số liên kết hiđrô giữa 2 mạch đơn ở vùng mã hóa của gen là bao nhiêu?

c) Xác định số lượng ribônuclêôtit từng loại trên phân tử mARN được tổng hợp từ vùng mã hóa của gen trên. Cho rằng số lượng đơn phân của mARN bằng số lượng đơn phân của một mạch đơn ở vùng mã hóa của gen.

3. Vùng mã hóa của một gen ở tế bào nhân sơ dài 4.080 A^0. Trên mạch 1 của vùng này của gen, hiệu số tỉ lệ phần trăm giữa ađênin với timin bằng 20% số nuclêôtit của mạch. Ở mạch 2 tương ứng, số nuclêôtit loại ađênin chiếm 15% số nuclêôtit của mạch và bằng một nửa số nuclêôtit của guanin.

a) Khi gen nhân đôi 1 lần đã làm đứt và hình thành bao nhiêu liên kết hiđrô giữa các bazơnitric giữa 2 mạch đơn ở vùng mã hóa của gen.

b) Khi gen phiên mã 1 lần đã lấy từ môi trường nội bào 180 uraxin. Xác định số lượng nuclêôtit từng loại trên mạch mang mã gốc của gen. Cho rằng số lượng đơn phân của mARN bằng số lượng đơn phân của một mạch đơn ở vùng mã hóa của gen.

4. Tổng số gen mới được sinh ra trong quá trình tự sao liên tiếp từ gen B là 126. Tổng số nuclêôtit trong các gen mới được tạo ra hoàn toàn từ nguyên liệu môi trường nội bào là 74.400. Tổng số A trong các gen mới được tạo ra ở đợt tự sao cuối cùng nói trên là 15.360.

a) Xác định số liên kết hóa trị có trong gen B.

b) Môi trường nội bào đã cung cấp bao nhiêu nuclêôtit từng loại cho quá trình tự sao từ gen B nói trên.

c) Gen B sẽ tạo ra được một chuỗi gồm bao nhiêu nuclêxôm? Cho biết đoạn gen nối giữa các nuclêxôm với nhau dài 90 cặp nuclêôtit và số đoạn này kém số nuclêxôm là 1.

5. Trên một phân tử tiền mARN, tổng số xytôzin và uraxin là 30% và số guanin nhiều hơn số Uraxin là 10% số ribônuclêôtit của mạch, trong đó Uraxin bằng 240 ribônuclêôtit. Một trong 2 mạch đơn ở vùng mã hóa của gen sinh ra phân tử mARN đó có số Timin bằng 20% và số guanin bằng 30% số nuclêôtit của mạch. Xác định số lượng và tỉ lệ phần trăm từng loại đơn phân ở mỗi mạch đơn ở vùng mã hóa của gen và của phân tử tiền mARN.

6. Một phân tử tiền mARN có khối lượng phân tử là 450.000 đvC, dài 5100A^0. Hiệu số ribônuclêôtit giữa Ađênin với Xytôzin bằng 300, và giữa Uraxin với guanin là 200.

Xác định số nuclêôtit từng loại của môi trường tế bào cung cấp cho quá trình tự sao liên tiếp 3 lần từ vùng mã hóa của gen đã tổng hợp phân tử mARN.

7. Nguyên liệu để tổng lợp nên 1 chuỗi polypeptit gồm 2 nhóm axit amin. Số loại axit amin của nhóm thứ nhất nhiều hơn nhóm thứ hai là 4 loại axit amin. Tham gia vào quá trình tổng hợp chuỗi polypeptit trên, người ta thấy số phân tử tARN chuyển vận nhóm axit amin thứ nhất nhiều gấp 30 lần số loại axit amin của nhóm đó và số phân tử tARN vận chuyển nhóm axit amin thứ hai nhiều gấp 15 lần số loại axit amin của nhóm này. Hiệu số giữa số phân tử tARN chuyển vận nhóm axit amin thứ nhất với phân tử tARN chuyển vận nhóm axit amin thứ hai là 240.

a) Xác định số axit amin của môi trường nội bào cung cấp cho quá trình tổng hợp chuỗi polypeptit.

b) Số liên kết hóa trị giữa các đơn phân trong phân tử mARN được dịch mã thành chuỗi polypeptit trên là bao nhiêu?

8. Một phân tử prôtêin được cấu tạo từ 2 chuỗi pôlipepetit cùng loại được tổng hợp từ gen B. Phân tử prôtêin này có 596 axit amin.

Xác định chiều dài của 1 chuỗi polypeptit cấu tạo nên phân tử prôtêin. Biết rằng kích thước của 1 axit amin là $3A^0$.

9. Một chuỗi polypeptit sau khi tách axit amin mở đầu ra còn 498 axit amin gồm 6 loại axit amin với số lượng bằng nhau.

a) Mỗi loại axit amin đã xuất hiện bao nhiêu lần trong quá trình tổng hợp chuỗi polypeptit trên.

b) Xác định số lượt phân tử tARN tham gia tổng hợp chuỗi polypeptit.

10. Môi trường nội bào cung cấp cho quá trình tự sao liên tiếp 2 lần từ gen B là 9.000 nuclêôtit, trong đó có 2.700 A. Xác định số nuclêôtit từng loại trong toàn bộ gen mới được tạo ra ở đợt tự sao thứ hai.

11. a). Khi cho lai hai cá thể mang thể ba AAa với nhau, xác định tỉ lệ phân li kiểu hình và kiểu gen ở F_1.

b) Cho một cây F_1 thu được ở phép lai trên tự thụ phấn thì ở F_2 có tỉ lệ phân li 2 cây hoa đỏ: 1 cây hoa trắng. Biện luận và viết sơ đồ lai từ F_1 đến F_2.

Biết rằng gen A quy định hoa đỏ, gen a quy định hoa trắng.

12. Ở một loài, gen T quy định hạt đen, t quy định hạt trắng, trong đó gen T át hoàn toàn t.

Xác định tỉ lệ kiểu hình ở F_1 của các phép lai sau:

a) P thể ba Ttt x Ttt; b) P thể ba Ttt x Tt; c) P thể ba Ttt x tt

13. Ở một loài, gen quy định màu hạt có 3 alen theo thứ tự trội hoàn toàn là $T > t > t_1$ trong đó T quy định hạt đen, t - hạt xám, t_1 - hạt trắng.

Khi cho cá thể mang thể ba Ttt_1 tự thụ phấn thì F_1 có tỉ lệ phân li kiểu hình như thế nào?

14. Khi cho một cây hoa đỏ lưỡng bộ thụ phấn với cây hoa đỏ tứ bội được F_1 có tỉ lệ kiểu hình là 11 hoa đỏ: 1 hoa trắng.

Biện luận và viết sơ đồ lai từ P đến F_1. Cho biết gen A quy định hoa đỏ, gen a - hoa trắng, giao tử của thể tứ bội chỉ xét tới các giao tử có hoạt năng.

15. Khi cho cây hoa đỏ lưỡng bội thuần chủng tự thụ phấn được F_1 cho 1023 hoa đỏ và 2 hoa trắng. Cho cây hoa trắng tự thụ phấn được toàn hoa trắng.

Biện luận và viết sơ đồ lai từ P đến F_2. Cho biết màu hoa do 1 gen quy định

16. Khi cho các con chuột đều lông xám thuần chủng giao phối với nhau được F_1 có 123 con lông xám và 2 con lông đen (1 con đực và 1 con cái). Cho 2 con lông đen ở F_1 giao phối với nhau được F_2 có 92 con lông đen và 28 con lông xám. Biện luận và viết sơ đồ lai từ P đến F_2. Cho biết màu lông do 1 gen quy định và nằm trên NST thường.

17. Ở tằm dâu, giới tính cái được quy định bởi cặp XY, còn giới đực được quy định bởi cặp XX. Gen A quy định trứng màu trắng, a - trứng màu xám, gen quy định màu sắc trứng nằm trên NST thường.

Khi lai 2 dòng tằm với nhau cho 50% số trứng màu xám nở ra toàn tằm cái và 50% số trứng còn lại đều màu trắng nở ra toàn tằm đực. Biện luận và viết sơ đồ lai kết quả trên.

18. Gen B có 500A và 1000G. Gen B đột biến thành gen b, nhưng số lượng nuclêôtit của 2 gen vẫn bằng nhau. Gen b có tỉ lệ A/G = 50,15%. Xác định kiểu đột biến gen.

19. Gen D dài 4080 $\overset{o}{A}$. Gen D đột biến thành gen d. Khi gen d tự sao 1 đợt đã lấy từ môi trường nội bào 2398 nuclêôtit. Xác định dạng đột biến nói trên.

20. Do đột biến gen làm cho axit glutamic ở chuỗi β bị thay thế bằng lizin, do đó đã làm cho HbA ở người chuyển thành HbC. Xác định dạng đột biến và viết sơ đồ hình thành đột biến đó.

Cho biết bộ ba mã hóa axit glutamic là GAA, GAG, còn của lizin là AAA, AAG

II. TRẮC NGHIỆM KHÁCH QUAN

Bài 1

1. Dạng đột biến nào sau đây là đột biến sai nghĩa?

A. Đột biến mất hoặc thêm 1 cặp làm thay đổi nhiều axit amin ở polypeptit

B. Đột biến thay thế 1 cặp không làm thay đổi axit amin ở polypeptit.

C. Đột biến thay thế 1 cặp làm thay đổi axit amin ở polypeptit.

D. Đột biến gen làm xuất hiện mã kết thúc.

2. Vì sao cơ chế điều hoà hoạt động của gen ở sinh vật nhân thực phức tạp hơn ở sinh vật nhân sơ?

A. Do có cấu trúc nuclêôxôm phức tạp.

B. Do tế bào có nhiều hoạt động sống phức tạp.

C. Do phiên mã diễn ra trong nhân, còn dịch mã diễn ra ở tế bào chất.

D. Do cấu trúc phức tạp của ADN trong nhiễm sắc thể (NST).

3. Dùng cônsixin để xử lí các hợp tử lưỡng bội có kiểu gen Aa thu được các thể tứ bội. Cho các thể tứ bội trên giao phấn với nhau, trong trường hợp các cây bố mẹ giảm phân bình thường, tính theo lí thuyết tỉ lệ phân li kiểu gen ở đời con là:

A. 1AAAA: 8AAaa: 18AAAa: 8Aaaa: 1aaaa.

B. 1AAAA: 8AAAa: 18Aaaa: 8AAaa: 1aaaa.

C. 1AAAA: 4AAAa: 6AAaa: 4Aaaa: 1aaaa.

D. 1AAAA: 8AAAa: 18AAaa: 8Aaaa: 1aaaa.

4. Trong nguyên phân những thể đa bội nào sau đây được tạo thành?

A. 4n, 5n. B. 4n, 8n.

C. 4n, 6n. D. 3n, 4n.

5. Một cặp NST tương đồng được quy ước là Aa. Nếu cặp NST này không phân li ở kì sau của giảm phân II thì sẽ tạo ra các loại giao tử nào?

A. Aa, O, A, a B. AA, Aa, A, a.

C. Aa, aa. D. AA, O, a.

6. Sự nhân đôi ADN ở tế bào nhân thực khác nhân sơ như thế nào?

A. Có ít loại enzim tham gia hơn.

B. Diễn ra nhanh hơn.

C. Diễn ra nhiều điểm trong mỗi phân tử ADN và có nhiều loại enzim tham gia.

D. Năng lượng tiêu tốn ít hơn.

7. Hai gen B và b cùng nằm trong 1 tế bào và có chiều dài bằng nhau. Khi tế bào nguyên phân liên tiếp 3 đợt thì tổng số nucleôtit của 2 gen trên trong thế hệ tế bào cuối cùng là 48.000 nucleôtit (các gen chưa nhân đôi).

Số nucleôtit của mỗi gen là bao nhiêu?

A. 200 nucleôtit; B. 800 nucleôtit;

C. 2400 nucleôtit D. 3000 nucleôtit

8. Đột biến cấu trúc NST dễ nhận biết ở kì nào trong giảm phân?

A. Kì đầu lần phân bào II. B. Kì Giữa lần phân bào I.

C. Kì đầu lần phân bào II. D. Kì đầu lần phân bào I.

9. Một cặp NST tương đồng được quy ước là Aa. Nếu cặp NST này không phân li ở kì sau của giảm phân I thì sẽ tạo ra các loại giao tử nào?

A. AA, Aa, A, a. B. Aa, O.

C. AA, O. D. Aa, a

10. Các NST khi tiếp hợp hình thành hình chữ thập trong giảm phân là trường hợp thuộc dạng đột biến nào?

A. mất đoạn. B. lặp đoạn.

C. chuyển đoạn. D. đảo đoạn.

11. Cơ chế điều hòa đối với ôperôn lac ở *E.Coli* dựa vào tương tác của các yếu tố nào?

A. Dựa vào tương tác của prôtêin ức chế với vùng P.

B. Dựa vào tương tác của prôtêin ức chế với vùng O.

C. Dựa vào tương tác của prôtêin ức chế với nhóm gen cấu trúc.

D. Dựa vào tương tác của prôtêin ức chế với sự thay đổi điều kiện môi trường.

12. Dựa vào đâu để phân loại gen cấu trúc và gen điều hòa?

A. Dựa vào chức năng sản phẩm của gen.

B. Dựa vào kiểu tác động của gen.

C. Dựa vào sự biểu hiện kiểu hình của gen.

D. Dựa vào cấu trúc của gen.

13. Khi các cá thể của một quần thể giao phối (quần thể lưỡng bội) tiến hành giảm phân hình thành giao tử đực và cái, ở một số tế bào sinh giao tử, một cặp nhiễm sắc thể thường không phân li trong giảm phân I, giảm phân II diễn ra bình thường. Sự giao phối tự do giữa các cá thể có thể tạo ra các kiểu tổ hợp về nhiễm sắc thể là:

A. 2n+1; 2n-1-1-1; 2n. B. 2n; 2n-1; 2n+1; 2n-2; 2n+2.

C. 2n-2; 2n; 2n+2+1. D. 2n+1; 2n-2-2; 2n; 2n+2.

14. Nguyên tắc khuôn mẫu được thể hiện

A. chỉ trong cơ chế tự nhân đôi và phiên mã.

B. chỉ trong cơ chế phiên mã và dịch mã.

C. chỉ trong cơ chế dịch mã và tự nhân đôi.

D. trong các cơ chế tự nhân đôi, phiên mã và dịch mã.

15. Sự phân hóa về chức năng trong ADN như thế nào?

A. Chỉ một phần nhỏ ADN mã hoá các thông tin di truyền còn đại bộ phận không hoạt động.

B. Chỉ có một phần nhỏ ADN không mã hoá các thông tin di truyền còn đại bộ phận đóng vai trò mã hóa thông tin di truyền.

C. Chỉ có một phần nhỏ ADN mã hoá các thông tin di truyền còn đại bộ phận đóng vai trò điều hoà.

D. Chỉ có một phần nhỏ ADN mã hoá các thông tin di truyền còn đại bộ phận đóng vai trò điều hoà hoặc không hoạt động.

16. Dạng đột biến gen nào sau đây là đột biến đồng nghĩa?

A. Đột biến gen làm xuất hiện mã kết thúc.

B. Đột biến thay thế 1 cặp không làm thay đổi axit amin ở polypeptit.

C. Đột biến mất hoặc thêm 1 cặp làm thay đổi nhiều axit amin ở polypeptit

D. Đột biến thay thế 1 cặp làm thay đổi axit amin ở polypeptit.

17. Điều nào **không** đúng với ưu điểm của thể đa bội so với thể lưỡng bội?

A. Phát triển khỏe hơn.

B. Độ hữu thụ lớn hơn.

C. Cơ quan sinh dưỡng lớn hơn.

D. Có sức chống chịu tốt hơn.

18.Hóa chất gây đột biến 5-BU (5-brôm uraxin) khi thấm vào tế bào gây đột biến thay thế cặp A-T thành cặp G-X. Quá trình thay thế được mô tả theo sơ đồ:

A. A-T→G-5BU→X-5BU→G-X.

B. A-T→A-5BU→G-5BU→G-X.

C. A-T→X-5BU→G-5BU→G-X.

D. A-T→G-5BU→G-5BU→G-X.

19. Điều nào **không đúng** với cơ chế chế tự nhân đôi của ADN?

A. Mạch tổng hợp gián đoạn được kết thúc chậm hơn mạch liên tục.

B. Enzim tổng hợp đoạn mồi phải hoạt động nhiều lần ở mạch gián đoạn hơn mạch liên tục.

C. Mạch tổng hợp gián đoạn được kết thúc nhanh hơn mạch liên tục.

D. Enzim nối kín mạch phải hoạt động nhiều lần ở mạch gián đoạn hơn mạch liên tục.

20. Khi dịch mã bộ ba mã đối tiếp cận với bộ ba mã sao theo chiều nào?

A. Từ 3' đến 5'

B. Luân phiên theo A và P.

C. Tiếp cận ngẫu nhiên

D. Từ 5' đến 3'

21. Đặc điểm nào dưới đây không có ở thể tự đa bội?

A.Phát triển khỏe, chống chịu tốt.

B.Tăng khả năng sinh sản.

C.Kích thước tế bào lớn hơn tế bào bình thường.

D.Quá trình tổng hợp chất hữu cơ diễn ra mạnh mẽ.

22.* Đột biến cấu trúc NST dễ xảy ra ở những thời điểm nào trong chu kì nguyên phân?

A. Khi NST ở kì giữa và kì sau.

B. Khi NST đang nhân đôi ở kì trung gian và NST ở kì đầu.

C. Khi NST ở kì đầu và kì giữa.

D. Khi NST chưa nhân đôi ở kì trung gian và NST ở kì cuối.

23. Điểm khác nhau cơ bản nhất giữa gen cấu trúc và gen điều hòa là

A. về cấu trúc của gen.
B. về vị trí phân bố của gen.
C. về khả năng phiên mã của gen.
D. về chức năng của prôtêin do gen tổng hợp.

24. Các gen tăng cường và gây bất hoạt có vai trò gì?

A. Các gen tăng cường tác động lên gen điều hoà làm tăng sự dịch mã; còn gen bất hoạt làm ngừng quá trình phiên mã.
B. Các gen tăng cường tác động lên gen điều hoà làm tăng sự phiên mã; còn gen bất hoạt làm ngừng quá trình dịch mã.
C. Các gen tăng cường tác động lên gen điều hoà làm tăng sự dịch mã; còn gen bất hoạt làm ngừng quá trình dịch mã.
D. Các gen tăng cường tác động lên gen điều hoà làm tăng sự phiên mã; còn gen bất hoạt làm ngừng quá trình phiên mã.

25.* Dựa vào sự kiện nào trong giảm phân để nhận biết có đột biến cấu trúc NST diễn ra?

A. Sự co ngắn, đóng xoắn ở kì đầu lần phân bào I.
B. Sự tiếp hợp của các cặp NST tương đồng ở kì đầu lần phân bào I.
C. Sự trao đổi chéo của các cặp NST tương đồng ở kì đầu lần phân bào I.
D. Sự sắp xếp của các cặp NST tương đồng ở mặt phẳng thoi phân bào trong kì giữa lần phân bào I.

26. Từ 4 loại đơn phân A, T, G và X tạo ra 64 bộ ba. Có bao nhiêu bộ ba chứa ít nhất 1A?

A. 27 bộ ba chứa ít nhất 1A. B. 47 bộ ba chứa ít nhất 1A.
C. 57 bộ ba chứa ít nhất 1A. D. 37 bộ ba chứa ít nhất 1A.

27. Trong quá trình hình thành chuỗi polynuclêôtit, nhóm photphat của nuclêôtit sau sẽ gắn vào nuclêôtit trước ở vị trí nào

A. Cacbon thứ nhất của đường đêôxiribôzơ
B. Cacbon thứ hai của đường đêôxiribôzơ
C. Cacbon thứ ba của đường đêôxiribôzơ
D. Cacbon thứ tư của đường đêôxiribôzơ

28. Phương pháp phát hiện đột biến cấu trúc NST thấy rõ nhất là

A. quan sát kiểu hình.
B. phát hiện thể đột biến.
C. quan sát tế bào kết thúc phân chia.
D. Nhuộm băng NST

29. Việc nhân đôi xảy ra tại nhiều vị trí trên ADN cùng một lần ở sinh vật nhân thực giúp

A. sự nhân đôi diễn ra chính xác.
B. sự nhân đôi khỏi diễn ra nhiều lần.
C. sự nhân đôi diễn ra nhanh chóng.
D. tiết kiệm nguyên liệu, enzim và năng lượng.

30. Thể tự đa bội nào sau đây dễ tạo thành hơn qua giảm phân và thụ tinh ở thể lưỡng bội?

A. Giao tử n kết hợp với giao tử 2n tạo hợp tử 3n.
B. Giao tử 2n kết hợp với giao tử 2n tạo hợp tử 4n.
C. Giao tử 2n kết hợp với giao tử 3n tạo hợp tử 5n.
D. Giao tử 2n kết hợp với giao tử 4n tạo hợp tử 6n.

31. Số lượng NST trong bộ lưỡng bội của loài phản ánh điều gì?

A. Mức độ tiến hoá của loài.
B. Mối quan hệ họ hàng giữa các loài.
C. Tính đặc trưng của bộ NST ở mỗi loài.
D. Số lượng gen của mỗi loài.

32. Ở một loài thực vật, bộ lưỡng bội là 24. Một tế bào của cá thể B nguyên phân liên tiếp 3 đợt đã lấy từ môi trường nội bào nguyên liệu tạo ra với 175 NST đơn. Số lượng NST trong mỗi tế bào là bao nhiêu?

A. 22 B. 23 C. 24 D. 25

33. Vì sao cơ thể lai F_1 trong lai khác loài thường bất thụ?

A. Vì hai loài bố, mẹ có hình thái khác nhau.
B. Vì hai loài bố, mẹ có bộ NST khác nhau về số lượng.
C. Vì F_1 có bộ NST không tương đồng.
D. Vì hai loài bố, mẹ thích nghi với môi trường khác nhau.

34. Đặc tính nào dưới đây của mã di truyền phản ánh tính thống nhất của sinh giới?

A. Tính thoái hoá B. Tính phổ biến
C. Tính liên tục D. Tính đặc hiệu

35. Đột biến gen phụ thuộc vào các yếu tố nào?

A. Đột biến gen phụ thuộc vào loại tác nhân, liều lượng, cường độ của loại tác nhân gây đột biến, còn không phụ thuộc vào đặc điểm cấu trúc của gen.
B. Đột biến gen phụ thuộc vào loại tác nhân gây đột biến, vào đặc điểm cấu trúc của gen, còn không phụ thuộc vào liều lượng, cường độ của loại tác nhân gây đột biến.
C. Đột biến gen không chỉ phụ thuộc vào loại tác nhân, liều lượng, cường độ của loại tác nhân gây đột biến mà còn phụ thuộc vào đặc điểm cấu trúc của gen.
D. Đột biến gen không phụ thuộc vào loại tác nhân gây đột biến, mà chỉ phụ thuộc vào liều lượng, cường độ của loại tác nhân gây đột biến và đặc điểm cấu trúc của gen.

36. Loại đột biến gen được phát sinh do tác nhân đột biến xen vào mạch đang tổng hợp khi ADN đang tự nhân đôi là

A. Thay thế 1 cặp A – T bằng cặp G – X.
B. Mất một cặp nuclêôtit.
C. Thêm một cặp nuclêôtit.
D. Thay thế 1 cặp A – T bằng cặp T – A.

37. Gen S đột biến thành gen s. Khi quá trình cùng tự nhân đôi liên tiếp 3 lần từ gen S và gen s thì số nuclêôtit tự do mà môi trường nội bào cung cấp cho gen s ít hơn so với cho gen S là 28 nuclêôtit. Dạng đột biến xảy ra với gen S là

A. mất 1 cặp nuclêôtit. B. mất 2 cặp nuclêôtit.
C. đảo vị trí 2 cặp nuclêôtit. D. thay thế 1 cặp nuclêôtit.

38. Loài đột biến gen có biểu hiện nào sau đây được di truyền bằng phương thức sinh sản hữu tính?

A. Đột biến gây vô sinh cho cá thể.
B. Đột biến gây chết cá thể trước tuổi trưởng thành.

C. Đột biến làm tăng khả năng sinh sản của cá thể.

D. Đột biến tạo ra thể khảm trên cơ thể

39.Các thể lệch bội (dị bội) nào sau đây hiếm được tạo thành hơn?

A. Thể không nhiễm và thể một nhiễm.

B. Thể một nhiễm và thể ba nhiễm.

C. Thể không nhiễm và thể ba nhiễm.

D. Thể không nhiễm và thể bốn nhiễm.

40.Sự biểu hiện điều hòa hoạt động của gen ở sinh vật nhân thực diễn ra ở cấp độ nào?

A. Diễn ra hoàn toàn ở các cấp độ trước phiên mã, phiên mã và dịch mã.

B. Diễn ra hoàn toàn ở các cấp độ phiên mã và dịch mã.

C. Diễn ra hoàn toàn ở cấp độ trước phiên mã.

D. Diễn ra ở các cấp độ trước phiên mã, phiên mã, dịch mã và sau dịch mã..

41.Những tế bào mang bộ NST lệch bội (dị bội) nào sau đây được hình thành trong nguyên phân?

A. 2n + 1, 2n - 1, 2n + 2, n + 2. B. 2n + 1, 2n - 1, 2n + 2, n - 2.

C. 2n + 1, 2n - 1, 2n + 2, 2n - 2. D. 2n + 1, 2n - 1, 2n + 2, n + 1.

42.Cơ thể tứ bội được tạo thành **không** phải do

A. NST ở tế bào sinh dưỡng nhân đôi nhưng không phân li.

B. NST ở hợp tử nhân đôi nhưng không phân li.

C. Sự tạo thành giao tử 2n từ thể lưỡng bội và sự thụ tinh của hai giao tử này.

D. Sự thụ tinh của hai giao tử 2n thuộc 2 cá thể khác nhau.

43. Trong thực nghiệm người ta tạo ra một mARN chỉ có 2 loại U và X với tỉ lệ tương ứng là 5:1. Tỉ lệ bộ ba mã hóa XXU trong mARN trên là bao nhiêu?

A. Tỉ lệ bộ ba mã hóa UUU trong mARN trên là 5/126.

B. Tỉ lệ bộ ba mã hóa UUU trong mARN trên là 25/126.

C. Tỉ lệ bộ ba mã hóa UUU trong mARN trên là 75/126.

D. Tỉ lệ bộ ba mã hóa UUU trong mARN trên là 125/126.

44.Vì sao thể đa bội ở động vật thường hiếm gặp?

A. Vì quá trình nguyên phân luôn diễn ra bình thường.

B. Vì quá trình thụ tinh luôn diễn ra giữa các giao tử bình thường.

C. Vì cơ chế xác định giới tính bị rối loạn, ảnh hưởng tới quá trình sinh sản.

D. Vì quá trình giảm phân luôn diễn ra bình thường.

45.Trong quá trình nhân đôi của phân tử ADN, trên một mạch ADN cũ sẽ có mạch ADN mới được tổng hợp liên tục, còn ở mạch kia ADN mới được tổng hợp từng đoạn. Hiện tượng này xảy ra do

A. mạch mới luôn luôn được tổng hợp theo chiều từ 3' đến 5'.

B. mạch mới luôn luôn được tổng hợp theo chiều từ 5' đến 3'.

C. mạch mới luôn luôn được tổng hợp theo chiều tháo xoắn của ADN.

D. mạch mới luôn luôn được tổng hợp theo hướng ngược chiều tháo xoắn của ADN

46.Loại đột biến gen nào sau đây không được di truyền bằng con đường sinh sản hữu tính?

A. Đột biến xôma.

B. Đột biến ở giao tử.

C. Đột biến ở giai đoạn tiền phôi.

D. Đột biến ở hợp tử.

47. Dạng đột biến nào có ý nghĩa đối với tiến hóa của bộ gen?

A. Đảo đoạn.
B. Thêm đoạn.
C. Mất đoạn.
D. Chuyển đoạn tương hỗ và không tương hỗ

48. Sự hình thành chuỗi pôliribônuclêôtit được thực hiện theo cách sau

A. Nhóm HO - ở vị trí 3' của ribônuclêôtit trước gắn vào nhóm phôtphat ở vị trí 5' của ribônuclêôtit sau.
B. Phát triển chuỗi pôliribônuclêôtit từ 5' đến 3' hoặc 3' đến 5' một cách ngẫu nhiên.
C. Nhóm HO - ở vị trí 3' của ribônuclêôtit sau gắn vào nhóm phôtphat ở vị trí 5' của ribônuclêôtit trước.
D. Phát triển chuỗi pôliribônuclêôtit từ đầu 3' đến 5'.

49. Sự thu gọn cấu trúc không gian của NST có vai trò gì?

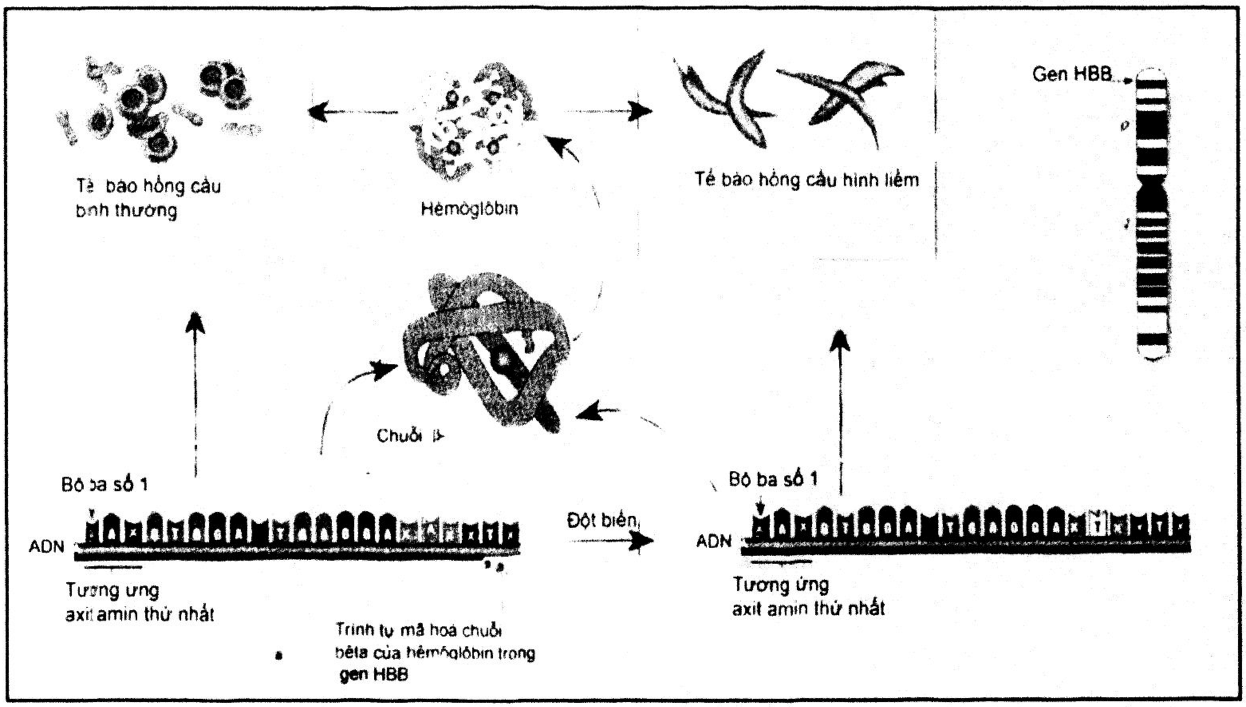
A. Tạo thuận lợi cho các nhiễm sắc thể không bị đột biến trong quá trình phân bào.
B. Tạo thuận lợi cho các nhiễm sắc thể giữ vững được cấu trúc trong quá trình phân bào.
C. Tạo thuận lợi cho sự phân li, tổ hợp các nhiễm sắc thể trong quá trình phân bào.
D. Tạo thuận lợi cho các nhiễm sắc thể tương đồng tiếp hợp trong quá trình giảm phân.

50. Người ta dựa vào dạng đột biến nào để xác định vị trí của gen trên NST?

A. Đảo đoạn. B. Chuyển đoạn tương hỗ và không tương hỗ.
C. Mất đoạn. D. Thêm đoạn.

Bài 2

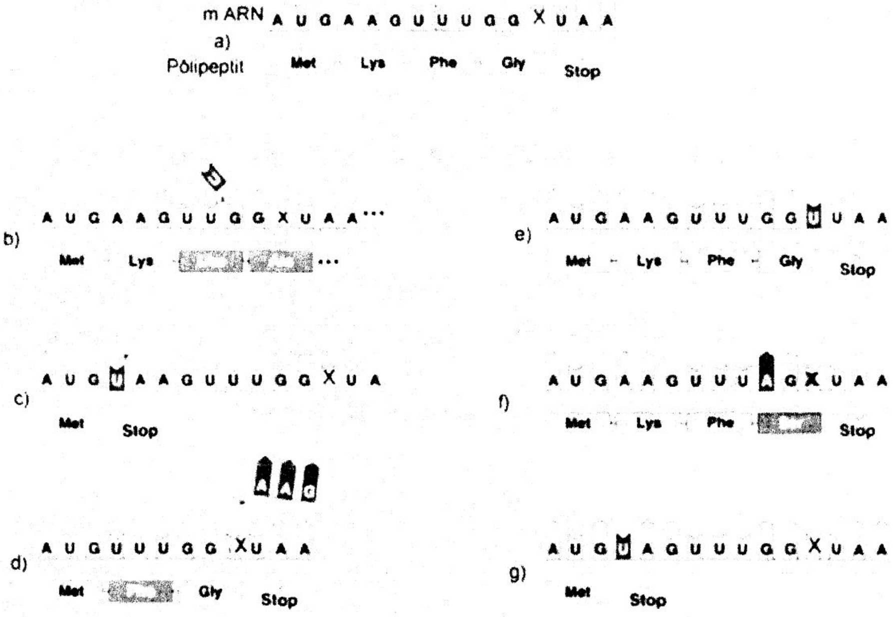
1. Quan sát hình sau và cho biết đột biến gen nào xảy ra ở bộ ba nào trên mạch pôlinuclêôtit?


Tế bào hồng cầu bình thường
Hêmôglôbin
Tế bào hồng cầu hình liềm
Gen HBB
Chuỗi β
Bộ ba số 1
ADN
Tương ứng axit amin thứ nhất
Trình tự mã hoa chuỗi bêta của hêmôglôbin trong gen HBB
Đột biến
Bộ ba số 1
ADN
Tương ứng axit amin thứ nhất

Đột biến gen gây bệnh thiếu máu do hồng cầu hình liềm

A. Bộ ba số 4. B. Bộ ba số 5.
C. Bộ ba số 6. D. Bộ ba số 7.

2. Quan sát hình sau và cho biết chú thích nào sau đây không đúng?


mARN A U G A A G U U U G G X U A A
a)
Pôlipeptit Met Lys Phe Gly Stop
b) A U G A A G U U G G X U A A ···
Met Lys ···
c) A U G U A A G U U U G G X U A
Met Stop
A A G
d) A U G U U U G G X U A A
Met Gly Stop
e) A U G A A G U U U G G U U A A
Met - Lys - Phe - Gly Stop
f) A U G A A G U U U A G X U A A
Met Lys Phe Stop
g) A U G U A G U U U G G X U A A
Met Stop

Các loại đột biến gen

A. c- Đột biến vô nghĩa.

B. b- Đột biến dịch khung.

C. e- Đột biến sai nghĩa

D. a- Đoạn gen bình thường.

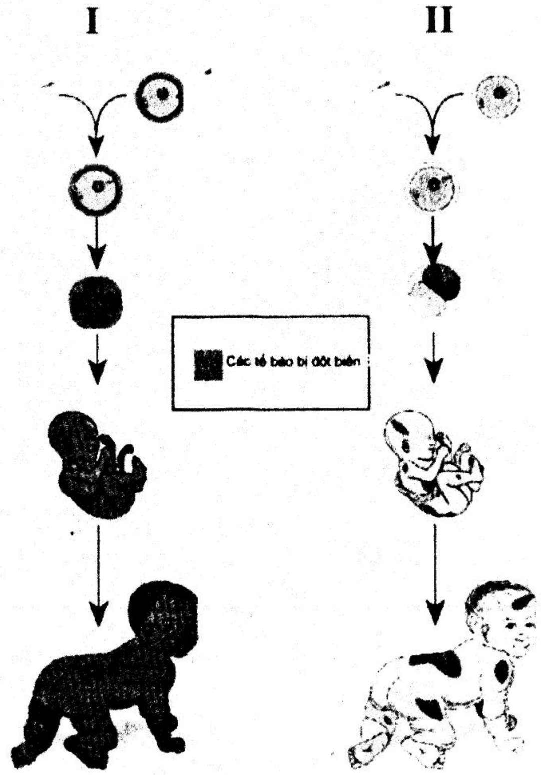
3.Quan sát hìnhvà cho biết những loại đột biến gen nào xảy ra?

A. I - đột biến gen trội, II - đột biến gen lặn

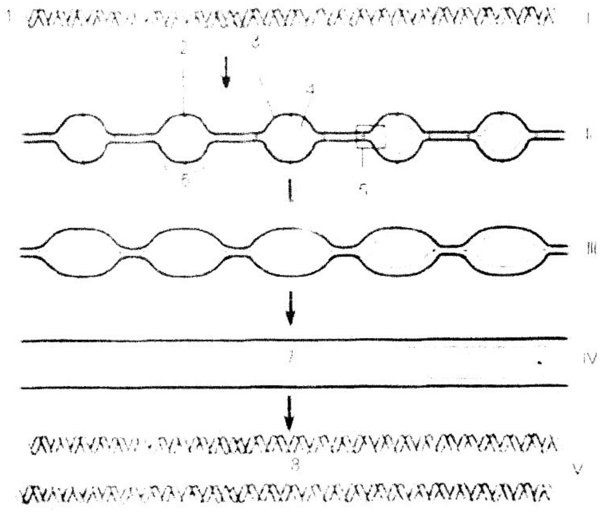
B. I - đột biến gen trội, II - đột biến gen trội

C. I - đột biến gen lặn, II - đột biến gen lặn

D. I - đột biến gen lặn, II - đột biến gen trội


I
II
Các tế bào bị đột biến

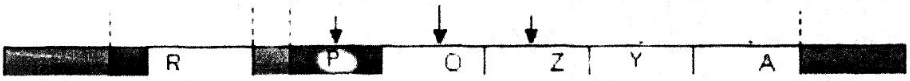
4. Hình sau phản ánh cơ chế tái bản ADN diễn ra ở nhiều điểm có vai trò


1
2
3
4
5
6
7
8
I
II
III
IV
V

Cơ chế tái bản ADN ở sinh vật nhân thực

A. đảm bảo thời gian tái bản diễn ra nhanh
B. tạo cho nhiều enzim ADN polimeraza cùng hoạt động
C. đảm bảo sự chính xác trong tái bản
D. đảm bảo đúng chiều của mạch

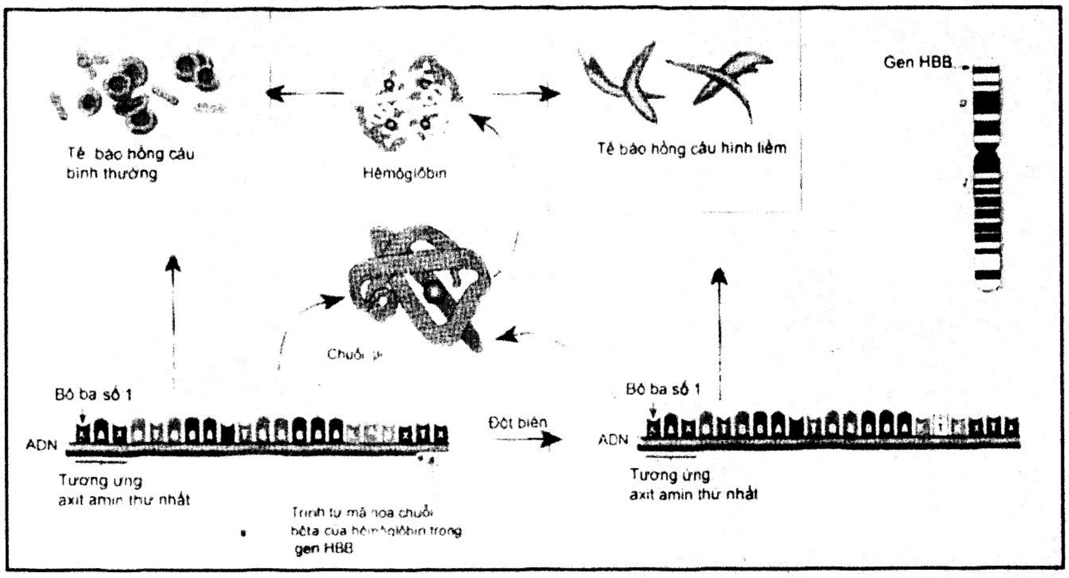
5. Quan sát hình sau và cho biết ghi chú nào dưới đây là đúng?



Cấu trúc ôperôn

A. R - gen điều hoà, P - vùng chỉ huy, O - vùng khởi động, Z - gen cấu trúc
B. R - gen điều hoà, P - vùng khởi động, O - vùng chỉ huy, Z - gen cấu trúc
C. R - gen cấu trúc, P - vùng chỉ huy, O - vùng khởi động, Z - gen điều hoà
D. R - gen cấu trúc, P - gen điều hoà, O - vùng khởi động, Z - vùng chỉ huy

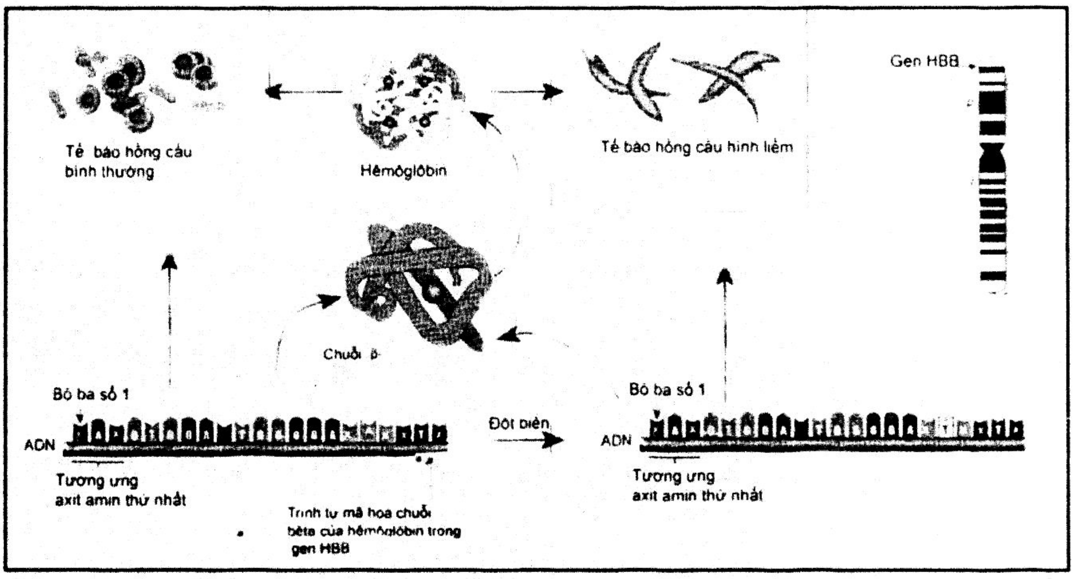
6. Quan sát hình sau và cho biết loại đột biến gen nào xảy ra?


Tế bào hồng cầu bình thường
Hêmôglôbin
Tế bào hồng cầu hình liềm
Gen HBB
Chuỗi β
Bộ ba số 1
ADN
Tương ứng axit amin thứ nhất
Trình tự mã hoá chuỗi bêta của hêmôglôbin trong gen HBB
Đột biến
Bộ ba số 1
ADN
Tương ứng axit amin thứ nhất

Đột biến gen gây bệnh thiếu máu do hồng cầu hình liềm

A. Mất một cặp nuclêôtit. B. Thêm một cặp nuclêôtit.
C. Thay thế một cặp nuclêôtit. D. Chuyển đổi vị trí một cặp nuclêôtit.

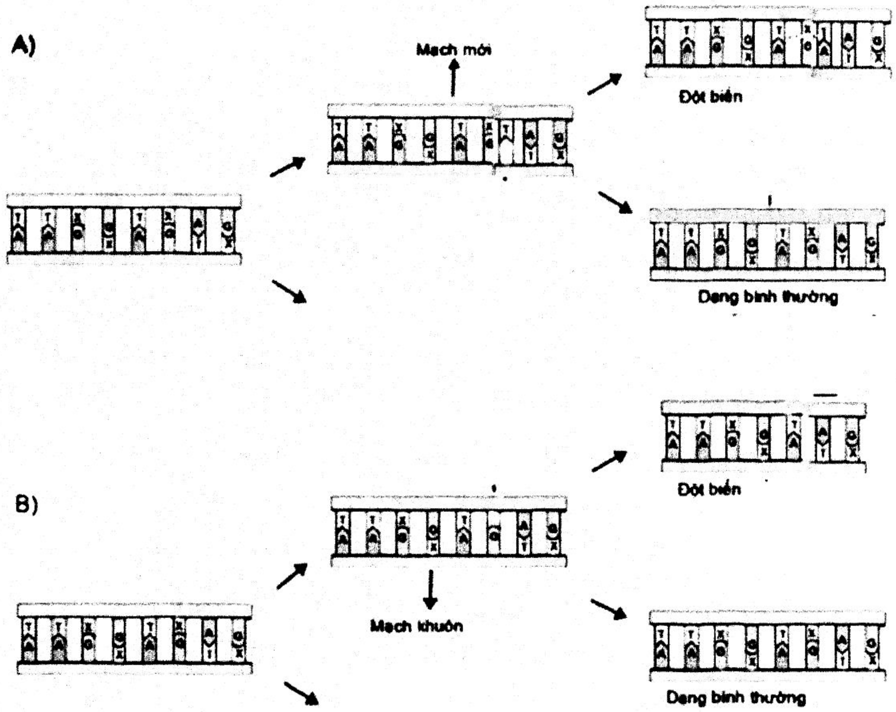
7. Quan sát hình sau và cho biết vì sao hồng cầu hình liềm gây bệnh thiếu máu ở người?


Tế bào hồng cầu bình thường
Hêmôglôbin
Tế bào hồng cầu hình liềm
Gen HBB
Chuỗi β
Bộ ba số 1
ADN
Tương ứng axit amin thứ nhất
Trình tự mã hoá chuỗi bêta của hêmôglôbin trong gen HBB
Đột biến
Bộ ba số 1
ADN
Tương ứng axit amin thứ nhất

Đột biến gen gây bệnh thiếu máu do hồng cầu hình liềm

A. Vì hồng cầu hình liềm khó di chuyển trong mao mạch.
B. Vì hồng cầu hình liềm dễ kết hợp tạo vón cục.
C. Vì hồng cầu hình liềm dễ va chạm vào nhau gây vỡ.
D. Vì hồng cầu hình liềm vận chuyển ôxi kém.

8. Quan sát hình sau và cho biết loại đột biến gen nào xảy ra?

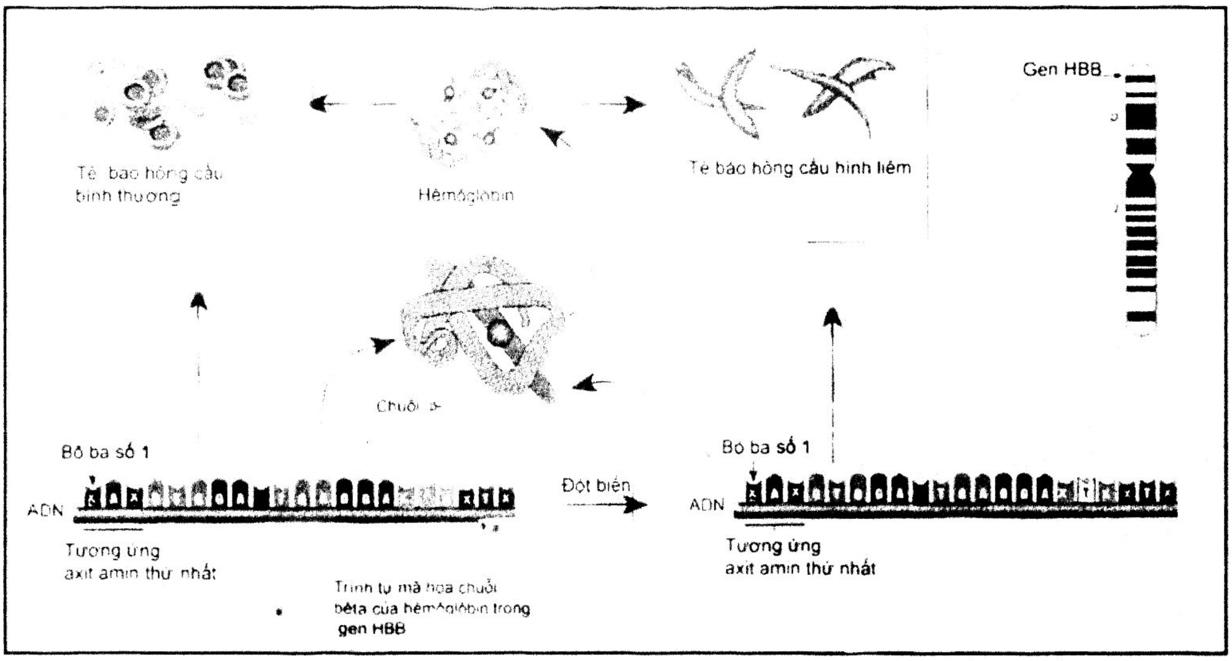

A)
Mạch mới
Đột biến
Dạng bình thường
B)
Mạch khuôn
Đột biến
Dạng bình thường

Cơ chế phát sinh đột biến gen

A. Cả (A) và (B) đều là đột biến mất 1 cặp nuclêôtit.
B. Cả (A) và (B) đều là đột biến thêm 1 cặp nuclêôtit.

C. (A) - mất cặp, (B) - thêm 1 cặp
D. (A) - thêm cặp, (B) - mất 1 cặp

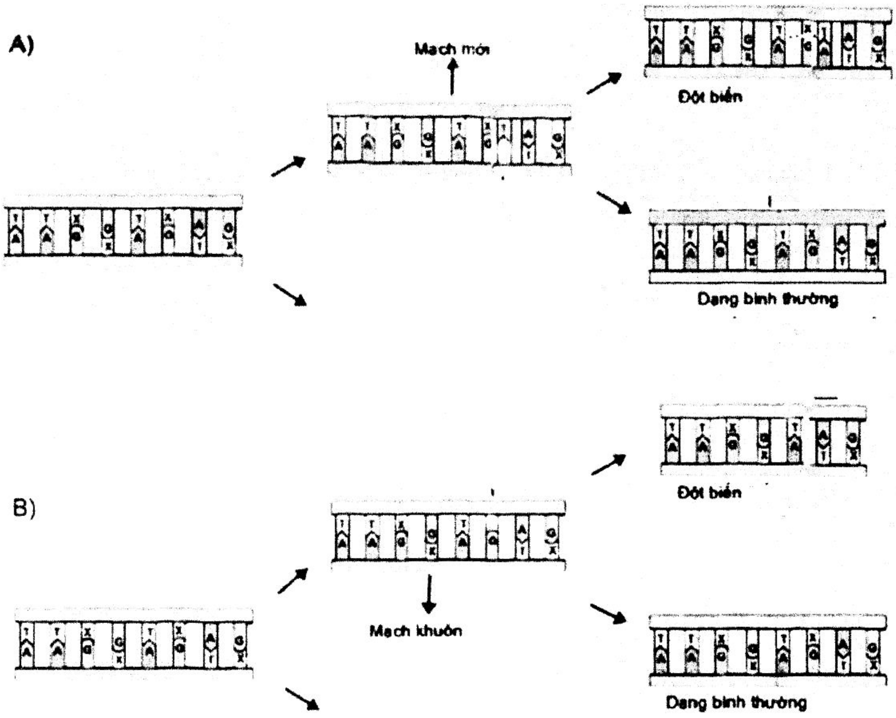
9. Quan sát hình sau và cho biết đột biến gen đã ảnh hưởng đến chuỗi polypeptit β của phân tử hêmôglôbin như thế nào?


Tế bào hồng cầu bình thường
Hêmôglôbin
Tế bào hồng cầu hình liềm
Gen HBB
Chuỗi β
Bộ ba số 1
ADN
Tương ứng axit amin thứ nhất
Trình tự mã hóa chuỗi bêta của hêmôglôbin trong gen HBB
Đột biến
Bộ ba số 1
ADN
Tương ứng axit amin thứ nhất

Đột biến gen gây bệnh thiếu máu do hồng cầu hình liềm

A. Thay thế một axit amin này bằng một axit amin khác.
B. Không thay đổi axit amin nào.
C. Làm mất đi một axit amin
D. Làm dịch chuyển các axit amin.

10. Quan sát hình sau và cho biết trong cơ chế phát sinh đột biến điều nào sau đây là đúng?


A)
Mạch mới
Đột biến
Dạng bình thường
B)
Mạch khuôn
Đột biến
Dạng bình thường

Cơ chế phát sinh đột biến gen

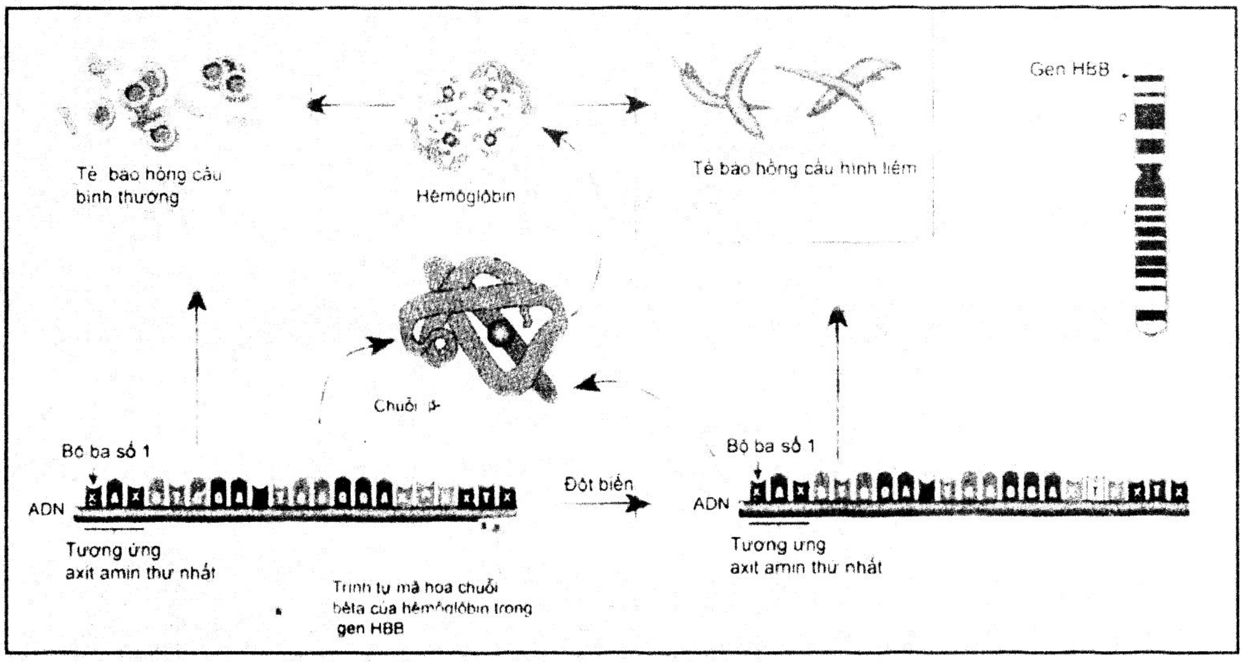
A. Ở cả (A) và (B) tác nhân gây đột biến xen vào mạch khuôn.

B. Ở (A) tác nhân gây đột biến xen vào mạch khuôn, còn ở (B) tác nhân gây đột biến xen vào mạch đang tổng hợp.

C. Ở (A) tác nhân gây đột biến xen vào mạch đang tổng hợp, còn ở (B) tác nhân gây đột biến xen vào mạch khuôn.

D. Ở cả (A) và (B) tác nhân gây đột biến xen vào mạch đang tổng hợp.

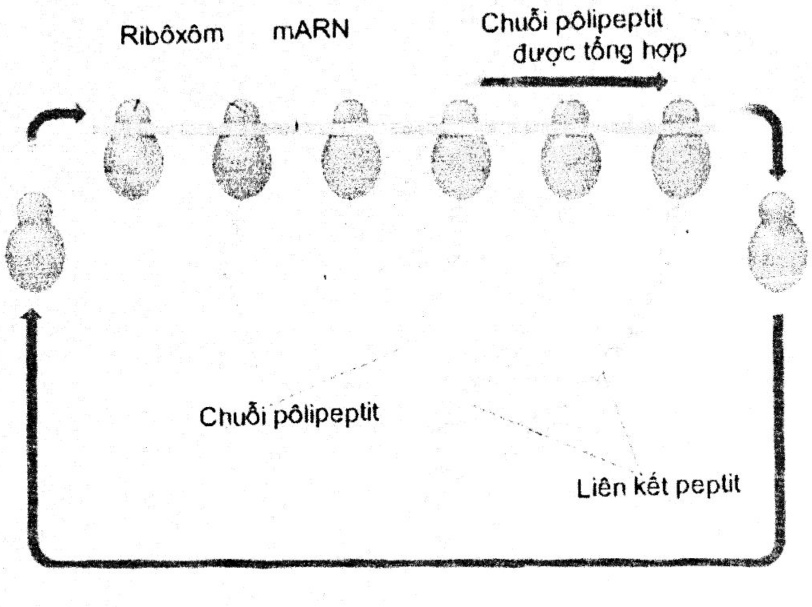
11. Quan sát hình sau và cho biết phân tử hêmôglôbin có mấy chuỗi β?


Gen HBB
Tế bào hồng cầu bình thường
Hêmôglôbin
Tế bào hồng cầu hình liềm
Chuỗi β
Bộ ba số 1
ADN
Tương ứng axit amin thứ nhất
Trình tự mã hoá chuỗi bêta của hêmôglôbin trong gen HBB
Đột biến
Bộ ba số 1
ADN
Tương ứng axit amin thứ nhất

Đột biến gen gây bệnh thiếu máu do hồng cầu hình liềm

A. 3 chuỗi β
B. 4 chuỗi β
C. 2 chuỗi β
D. 1 chuỗi β

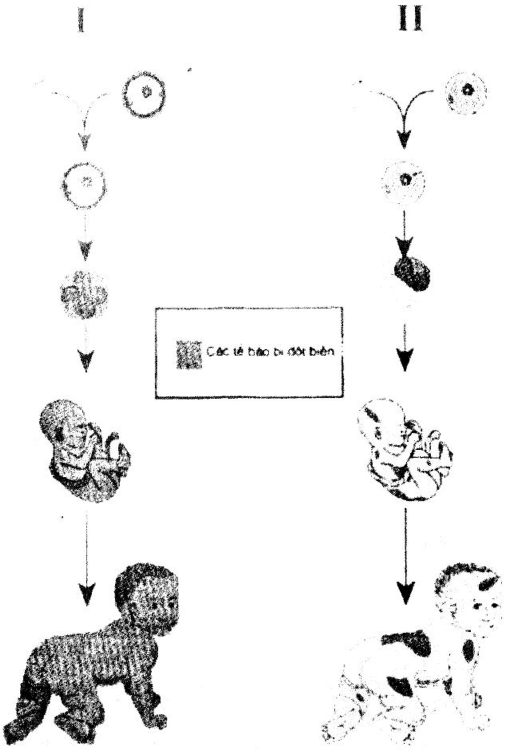
12. Pôlixôm ở hình sau diễn ra trong quá trình dịch mã ở sinh vật nào?


Ribôxôm
mARN
Chuỗi pôlipeptit được tổng hợp
Chuỗi pôlipeptit
Liên kết peptit

Pôlixôm

A. Sinh vật nhân thực đa bào
B. Sinh vật nhân thực và nhân sơ
C. Sinh vật nhân thực đơn bào
D. Sinh vật nhân sơ, sinh vật nhân thực đơn bào

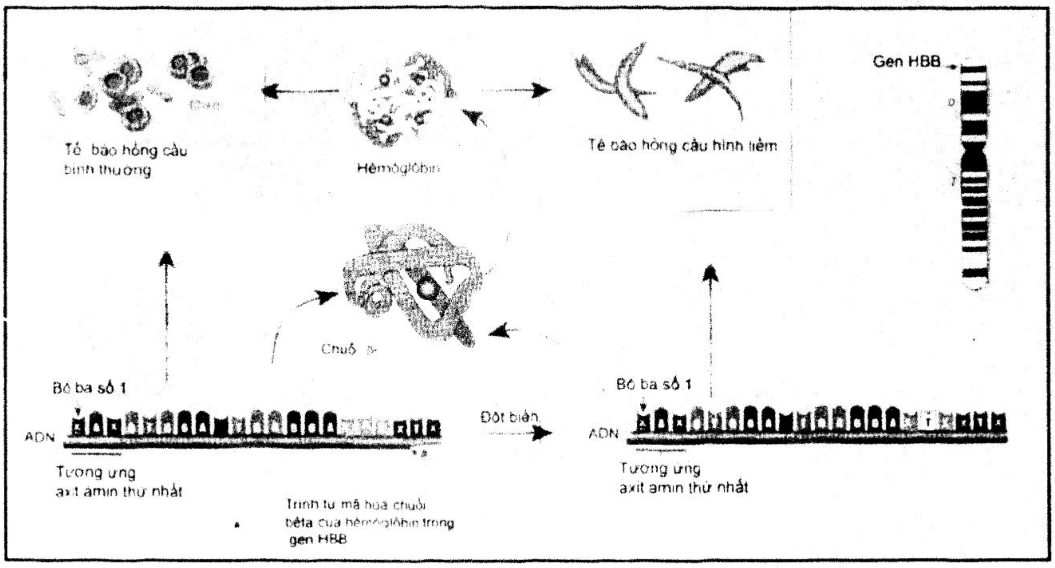
13. Quan sát phần I hình sau và cho biết loại đột biến gen nào xảy ra?


I
II
Các tế bào bị đột biến

Sự biểu hiện của đột biến gen

A. Đột biến giao tử.
B. Đột biến tiền phôi.
C. Đột biến xôma
D. Đột biến hợp tử

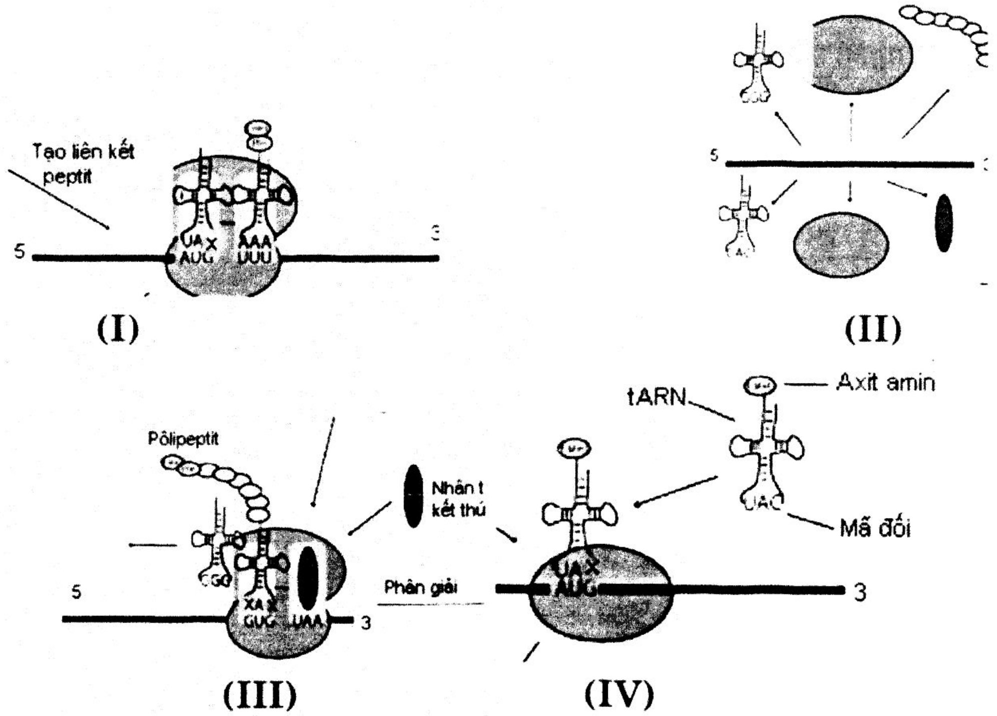
14. Quan sát hình sau và cho biết phân tử hêmôglôbin do mấy gen mã hoá?


Tế bào hồng cầu bình thường
Hêmôglôbin
Tế bào hồng cầu hình liềm
Gen HBB
Chuỗi β
Bộ ba số 1
ADN
Tương ứng axit amin thứ nhất
Trình tự mã hoá chuỗi bêta của hêmôglôbin trong gen HBB
Đột biến
Bộ ba số 1
ADN
Tương ứng axit amin thứ nhất

Đột biến gen gây bệnh thiếu máu do hồng cầu hình liềm

A. 3 gen mã hoá
B. 4 gen mã hoá
C. 1 gen mã hoá
D. 2 gen mã hoá

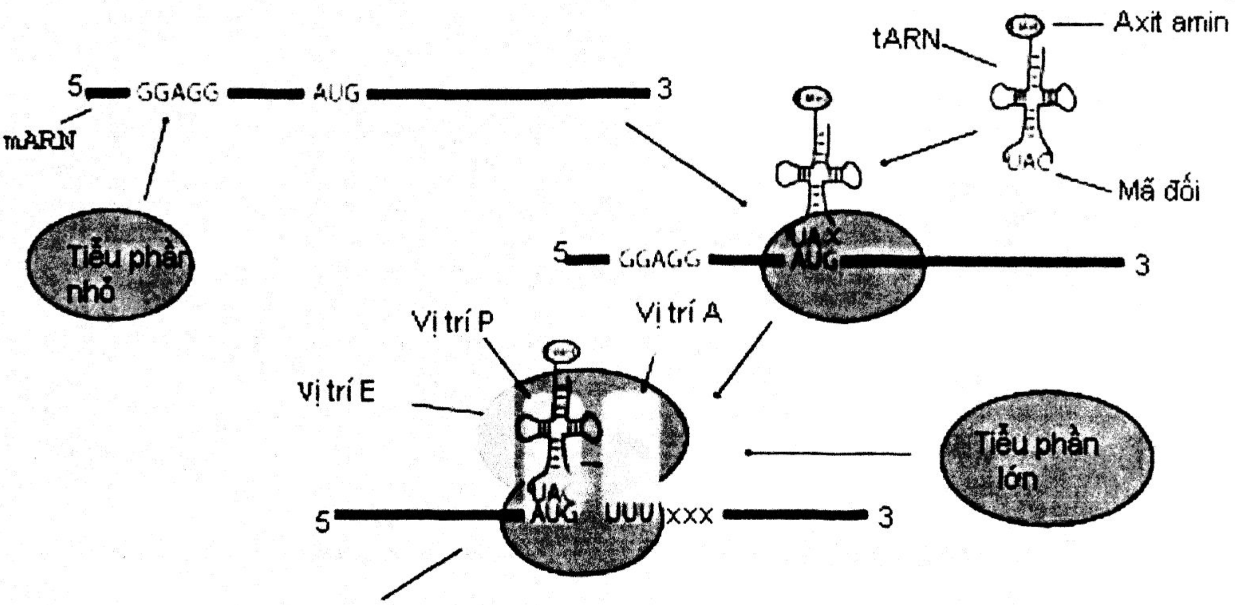
15. Quan sát hình sau và cho biết quá trình dịch mã diễn ra theo trật tự nào dưới đây là đúng?


Tạo liên kết peptit
5
3
UAX
AUG
AAA
UUU
(I)
(II)
tARN
Axit amin
Pôlipeptit
Nhân t kết thú
Phân giải
XAX
GUG
UAA
Mã đối
(III)
(IV)

Quá trình dịch mã

A. IV→ I → III → II   B. II → I → IV→ III
C. I → II → III → IV   D. II → III → IV→ I

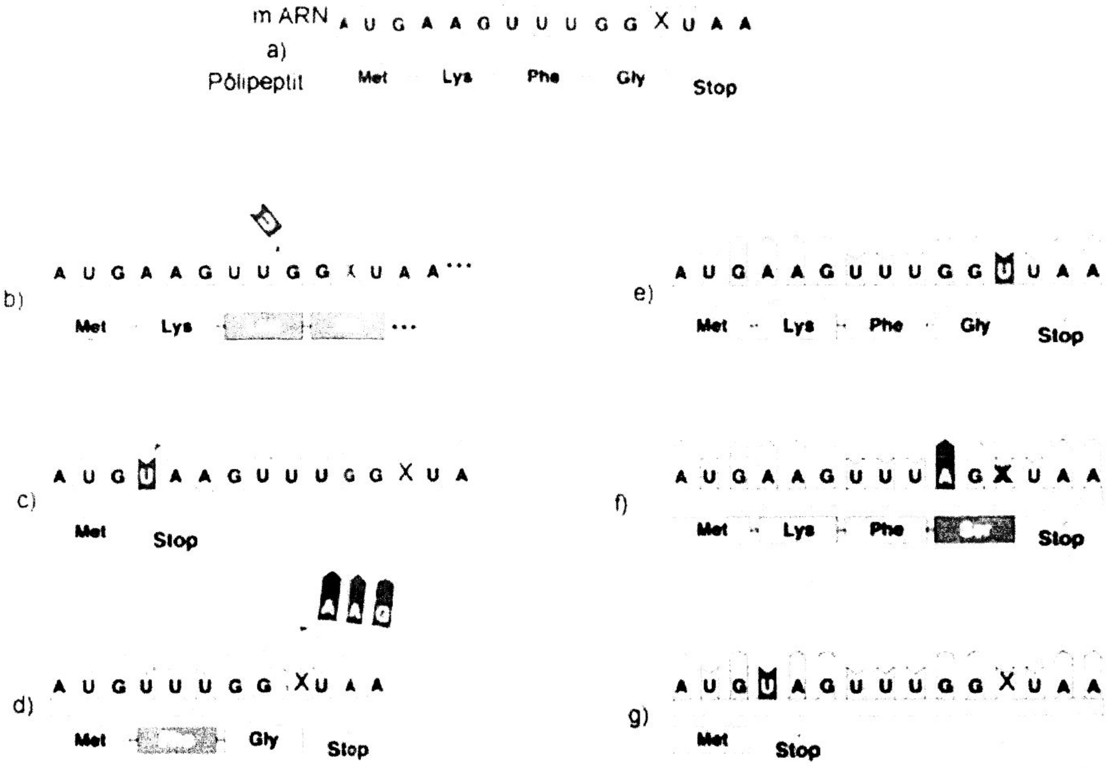
16. Hình sau thể hiện giai đoạn nào trong quá trình dịch mã?


5
GGAGG
AUG
3
mARN
Tiểu phần nhỏ
tARN
Axit amin
UAX
Mã đối
Vị trí P
Vị trí A
Vị trí E
UUU
XXX
Tiểu phần lớn

Quá trình dịch mã

A. Giai đoạn kéo dài mạch polypeptit
B. Giai đoạn chuẩn bị dịch mã
C. Giai đoạn khởi đầu dịch mã
D. Giai đoạn kết thúc dịch mã

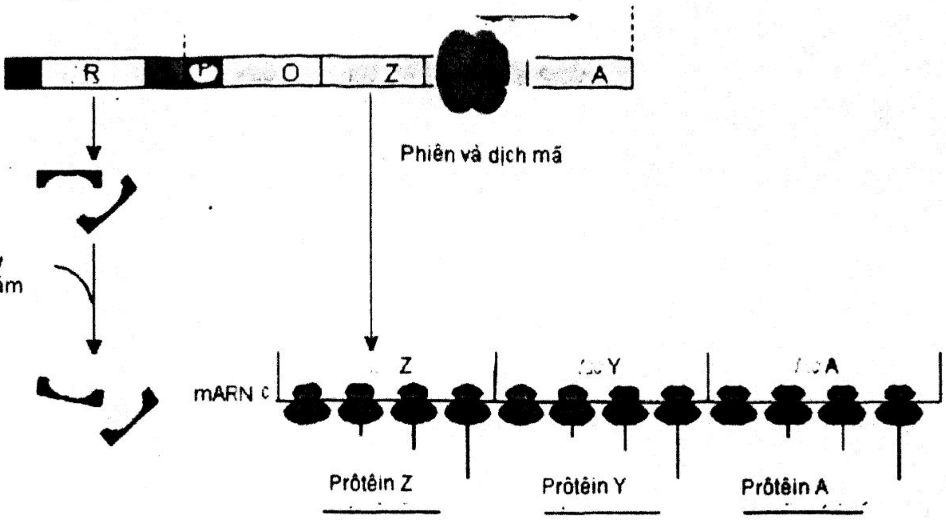
17.Quan sát hình sau và cho biết chú thích nào sau đây không đúng?


m ARN A U G A A G U U U G G X U A A
a)
Pôlipeptit Met Lys Phe Gly Stop
b)
A U G A A G U U G G X U A A...
Met Lys ...
c)
A U G U A A G U U U G G X U A
Met Stop
d)
A A G
A U G U U U G G X U A A
Met Gly Stop
e)
A U G A A G U U U G G U U A A
Met Lys Phe Gly Stop
f)
A U G A A G U U U A G X U A A
Met Lys Phe Stop
g)
A U G U A G U U U G G X U A A
Met Stop

Các loại đột biến gen

A. f- Đột biến vô nghĩa.
B. a- đoạn gen bình thường.
C. b- đột biến dịch khung.
D. e- đột biến đồng nghĩa.

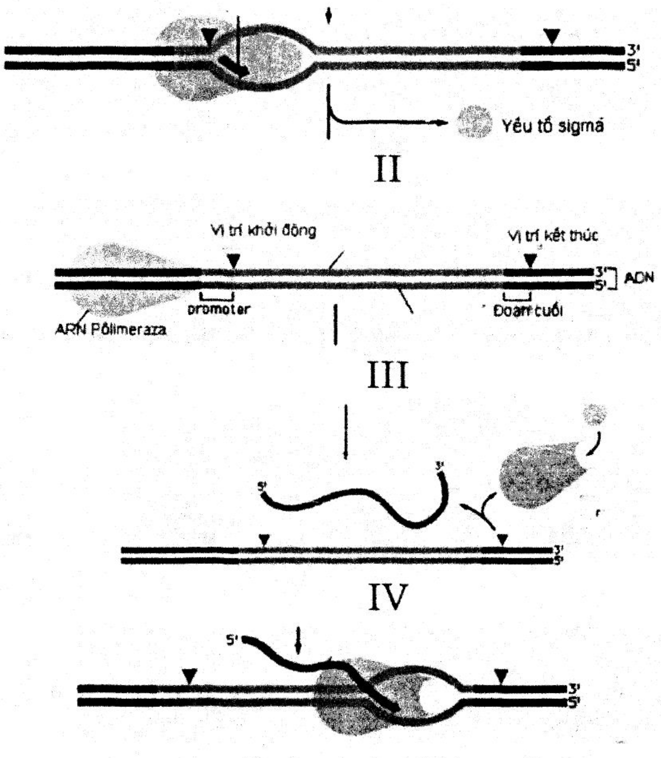
18. Quan sát hình sau và cho biết hoạt động nào không diễn ra trong cơ chế điều hoà hoạt động của gen?


R
P
O
Z
A
Phiên và dịch mã
Lactôzơ (chất cảm ứng)
mARN
Z
Y
A
Prôtêin Z
Prôtêin Y
Prôtêin A

Cơ chế điều hoà hoạt động của gen

A. Gen điều hoà phiên mã
B. Prôtêin ức chế không bám vào được gen chỉ huy
C. Phiên mã ở nhóm gen cấu trúc diễn ra
D. Prôtêin ức chế không cản trở hoạt động của ARN pôlimêraza

19. Quan sát hình sau và cho biết quá trình phiên mã diễn ra theo trật tự nào dưới đây là đúng?


3'
5'
Yếu tố sigma
II
Vị trí khởi động
Vị trí kết thúc
3'
5'
ADN
promoter
Đoạn cuối
ARN Pôlimeraza
III
5'
3'
3'
5'
IV
5'
3'
5'

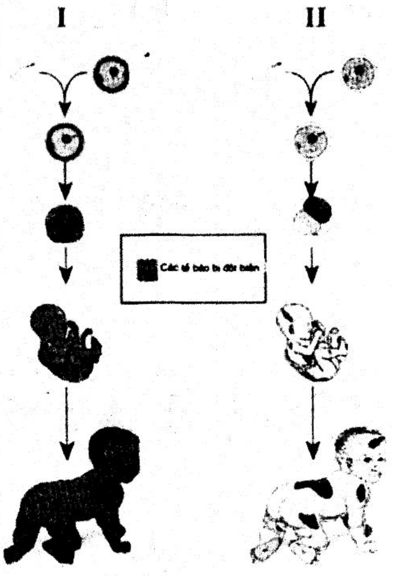
Quá trình phiên mã

A. I → II → IV → III
B. I → II → III → IV
C. II → III → IV → I
D. II → I → IV → III

20.Quan sát hình 3 và cho biết các loại đột biến gen này có được di truyền hay không?

A. Đột biến I không được di truyền, còn II được di truyền.

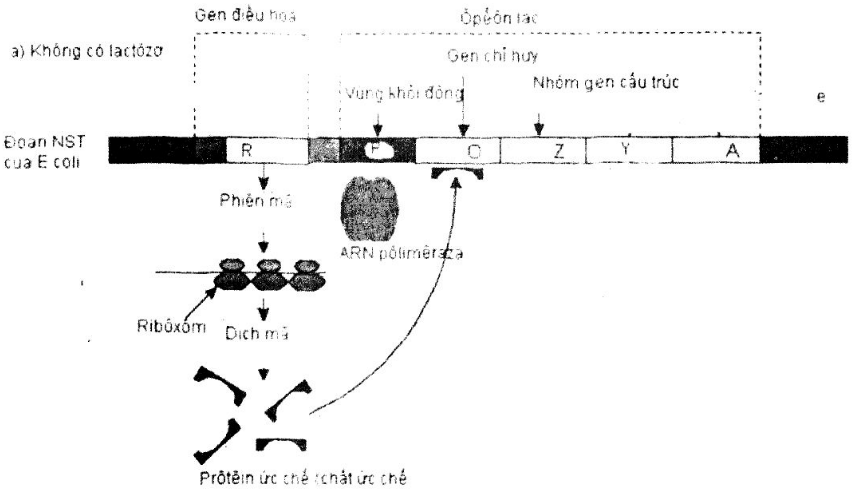
B. Đột biến I và II được di truyền.


I
II
■ Các tế bào bị đột biến

C. Đột biến II không được di truyền, còn I được di truyền.

D. Đột biến I và II không được di truyền.

21. Quan sát hình sau và cho biết hoạt động nào **không** diễn ra trong cơ chế điều hoà hoạt động của gen?


Gen điều hoà
Ôpêôn lac
a) Không có lactôzơ
Gen chỉ huy
Vùng khởi động
Nhóm gen cấu trúc
e
Đoạn NST
của E coli
R
P
O
Z
Y
A
Phiên mã
ARN pôlimêraza
Ribôxôm
Dịch mã
Prôtêin ức chế (chất ức chế

Cơ chế điều hoà hoạt động của gen

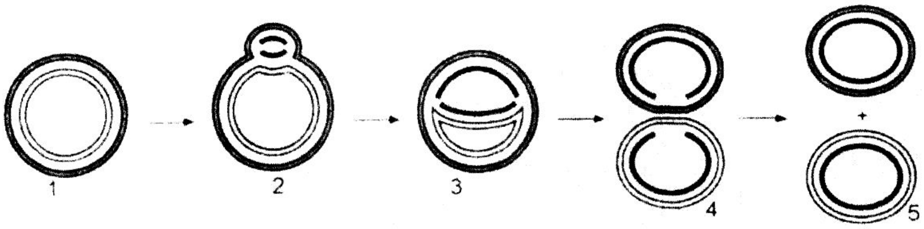
A. Prôtêin ức chế bám vào gen chỉ huy

B. Phiên mã ở nhóm gen cấu trúc không diễn ra

C. Prôtêin ức chế cản trở hoạt động của ARN pôlimêraza

D. Gen điều hoà phiên mã

22. Hình sau là cơ chế tái bản ADN ở



Cơ chế tái bản ADN

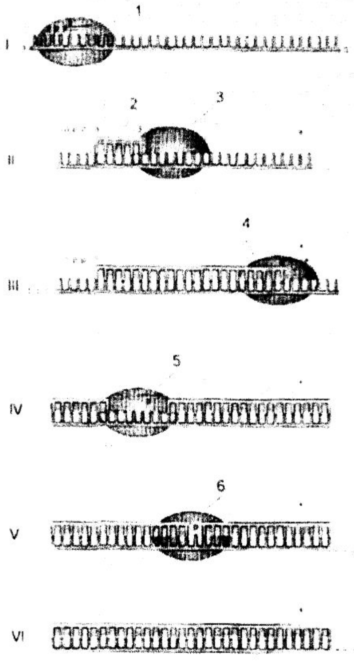
A. sinh vật nhân sơ

B. sinh vật nhân thực đơn bào

C. sinh vật nhân thực đa bào

D. vi rút

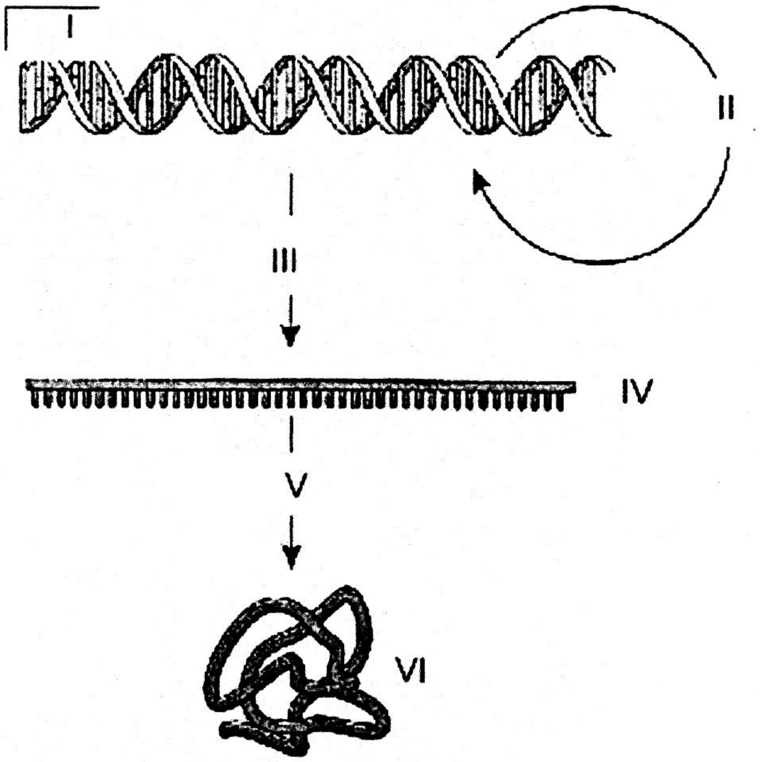
23. Quan sát hình sau và cho biết hình mô tả cơ chế tổng hợp mạch nào của ADN?


1
I
2
3
II
4
III
5
IV
6
V
VI

Sơ đồ tổng hợp mạch mới

A. Mạch ADN liên tục
B. Mạch mARN
C. Mạch tARN
D. Mạch ADN gián đoạn

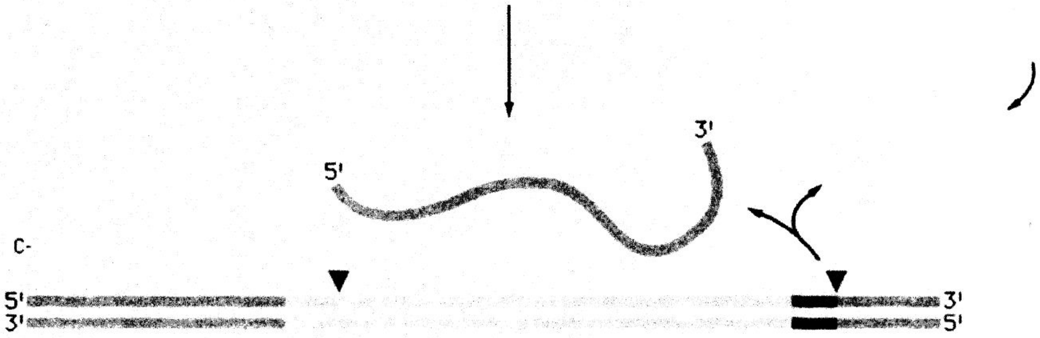
24.Quan sát hình sau và cho biết ghi chú nào dưới đây là đúng?



Mối quan hệ ADN - ARN - Prôtêin

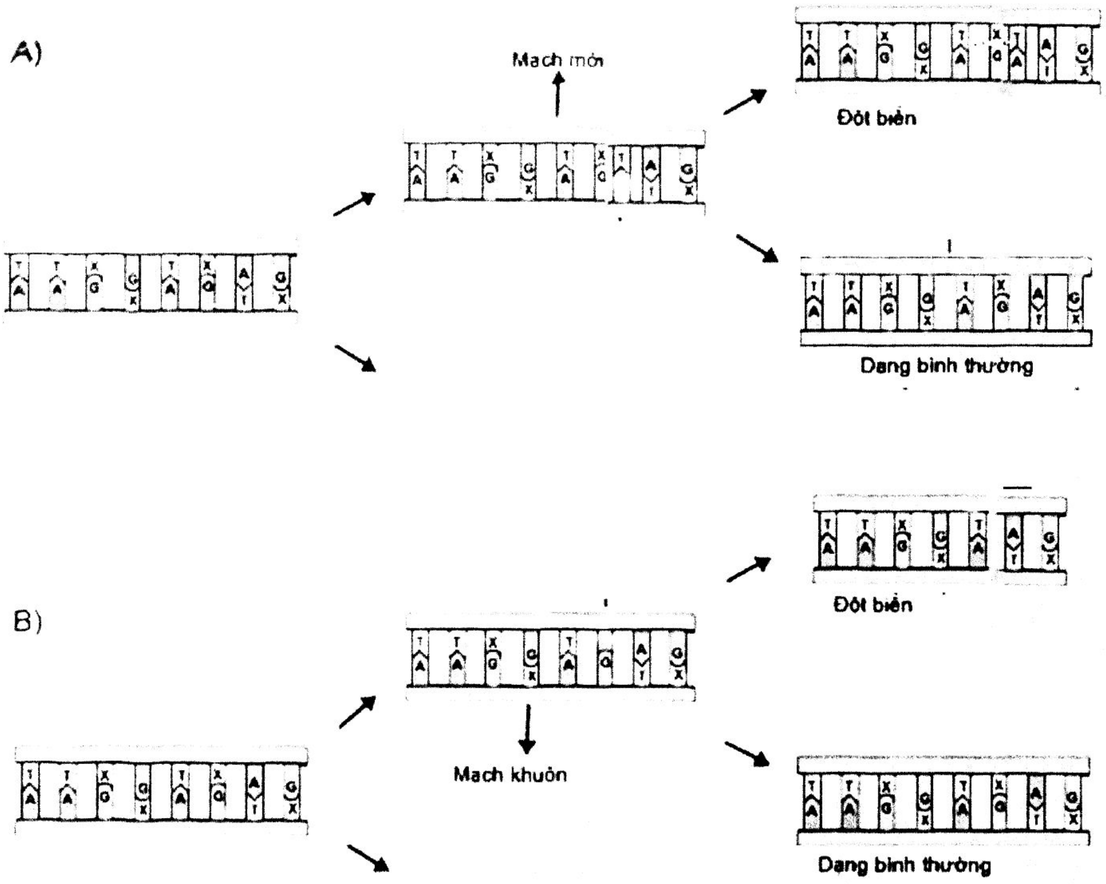
A. II - Phiên mã ngược, III - Tổng hợp t ARN, V - Dịch mã
B. II - Tái bản, III - Tổng hợp mARN, V - Dịch mã
C. II - Tái bản, III - Tổng hợp r ARN, V - Dịch mã
D. II - Tái bản, III - Tổng hợp t ARN, V - Dịch mã

25. Hình sau mô tả sự kiện gì?



A. Sự điều hoà tổng hợp prôtêin
B. Sự hình thành cấu trúc không gian của prôtêin
C. Sự tạo thành chuỗi polypeptit
D. Giai đoạn kết thúc tổng hợp ARN

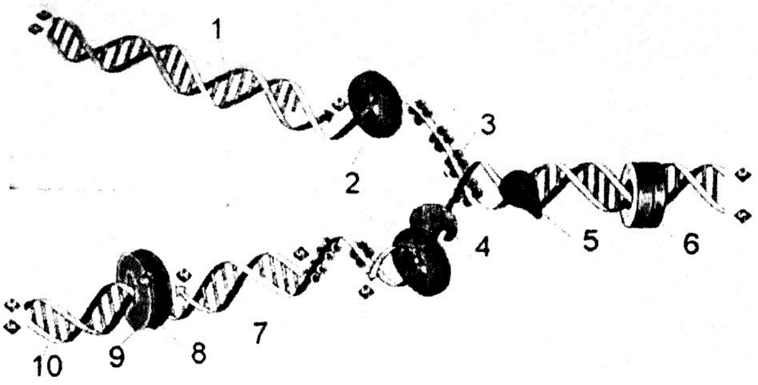
26. Quan sát hình sau và cho biết loại đột biến gen nào xảy ra?


A)
Mạch mới
Đột biến
Dạng bình thường
B)
Mạch khuôn
Đột biến
Dạng bình thường

Cơ chế phát sinh đột biến gen

A. Cả (A) và (B) đều là đột biến dịch khung.
B. Cả (A) và (B) đều là đột biến nguyên khung.
C. (A) - đột biến dịch khung, (B) - đột biến nguyên khung.
D. (A) - đột biến nguyên khung, (B) - đột biến dịch khung.

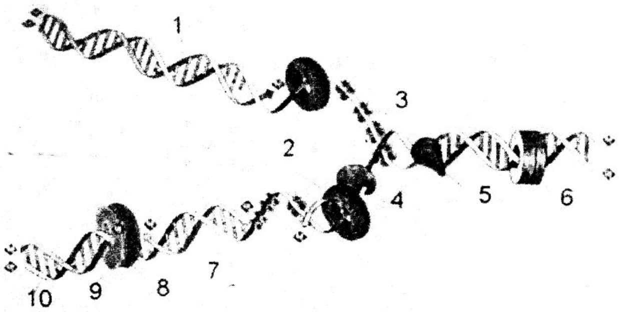
27. Quan sát hình sau và cho biết ghi chú nào dưới đây là đúng?


1
2
3
4
5
6
7
8
9
10

Sơ đồ cơ chế tái bản

A. 2 - enzim tổng hợp đoạn mồi ARN.
B. 1 - mạch mới đang được tổng hợp liên tục.
C. 4 - ADN pôlimeraza.
D. 3 - enzim tháo xoắn.

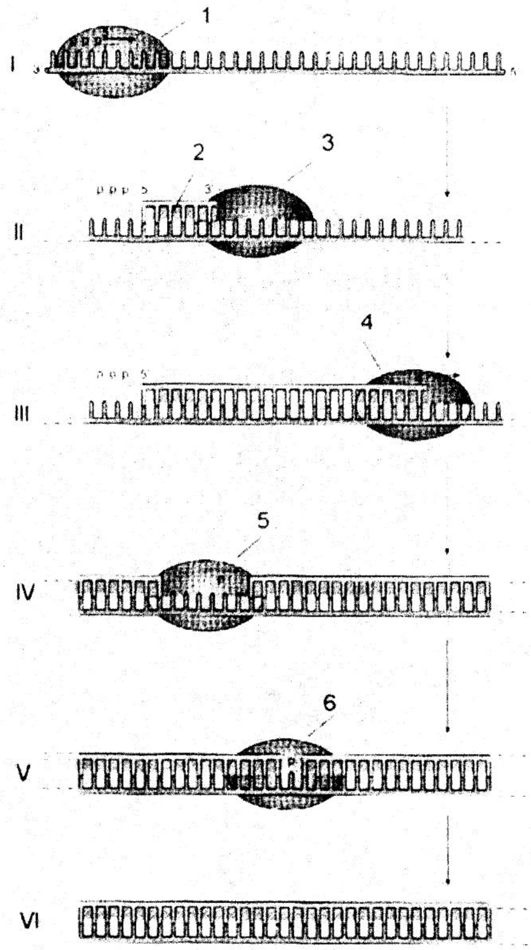
28. Quan sát hình sau và cho biết ghi chú nào dưới đây là đúng?



Sơ đồ cơ chế tái bản

A. 5 - enzim tháo xoắn.
B. 6 - enzim đang đóng xoắn.
C. 8 - enzim đang nối kín mạch.
D. 7 - đoạn mạch khuôn.

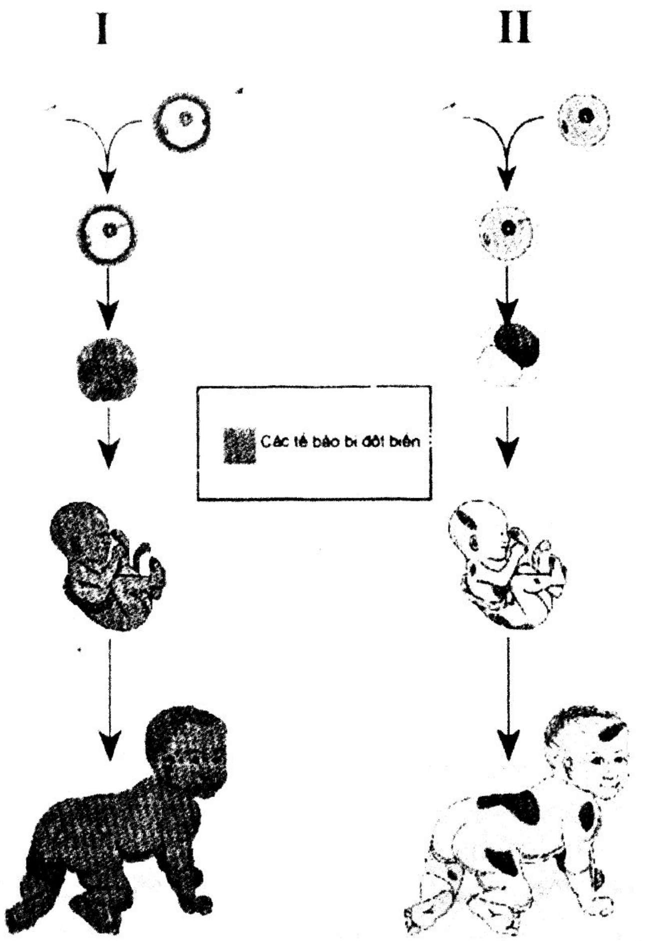
29. Chú thích nào dưới đây **không** đúng với hình sau?



Sơ đồ tổng hợp mạch mới

A. V - enzim đang nối kín mạch
B. II - ADN pôlimeraza đang tiếp cận vào mạch khuôn trên ADN
C. IV - ADN pôlimeraza đang nối liền hai đoạn mạch
D. III - ADN pôlimeraza đang tổng hợp mạch mới

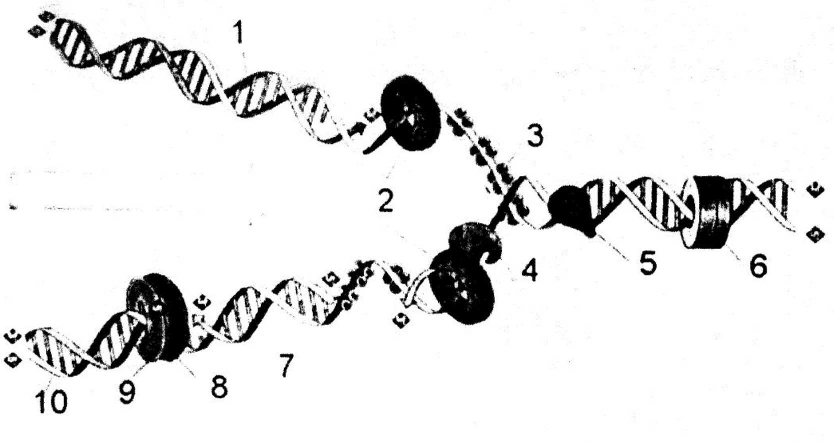
30. Quan sát phần II hình sau và cho biết loại đột biến gen nào xảy ra?


I
II
Các tế bào bị đột biến

Sự biểu hiện của đột biến gen

A. Đột biến giao tử.
B. Đột biến tiền phôi.
C. Đột biến xôma
D. Đột biến hợp tử

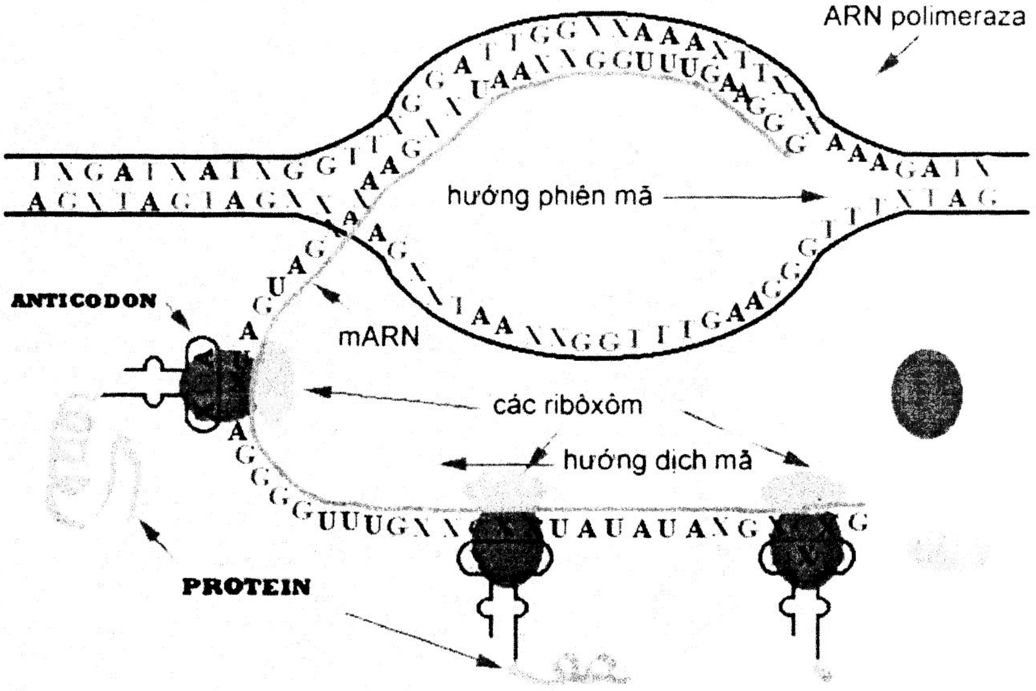
31. Quan sát hình sau và cho biết ghi chú nào dưới đây **không** đúng?


1
2
3
4
5
6
7
8
9
10

Sơ đồ cơ chế tái bản

A. 10 - đoạn Okazaki
B. 9 - enzim nối kín mạch
C. 2 - ADN pôlimeraza.
D. 4 - enzim tổng hợp đoạn mồi ARN

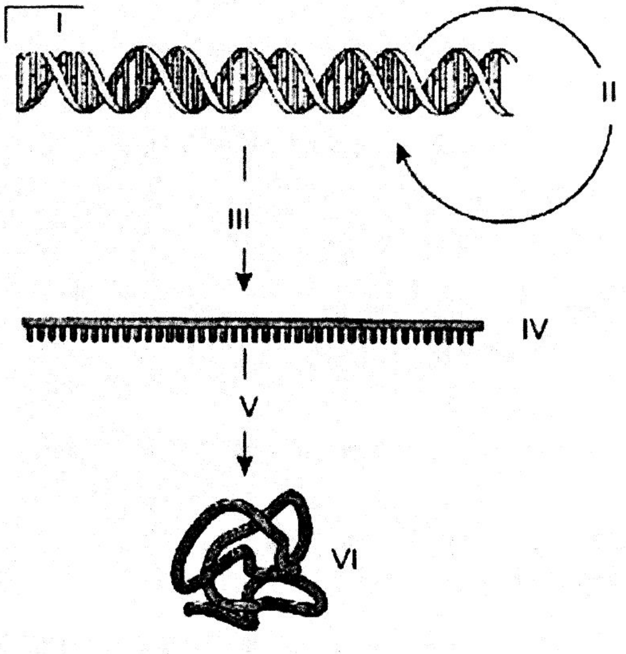
32. Quá trình phiên mã và dịch mã diễn ra đồng thời ở hình sau có ý nghĩa gì?


ARN polimeraza
hướng phiên mã
ANTICODON
mARN
các ribôxôm
hướng dịch mã
PROTEIN

Quá trình phiên mã và dịch mã

A. Đảm bảo cho quá trình phiên mã và dịch mã chính xác
B. Tiết kiệm được enzim
C. Tiết kiệm được thời gian
D. Đảm bảo prôtêin được tổng hợp hoàn chỉnh

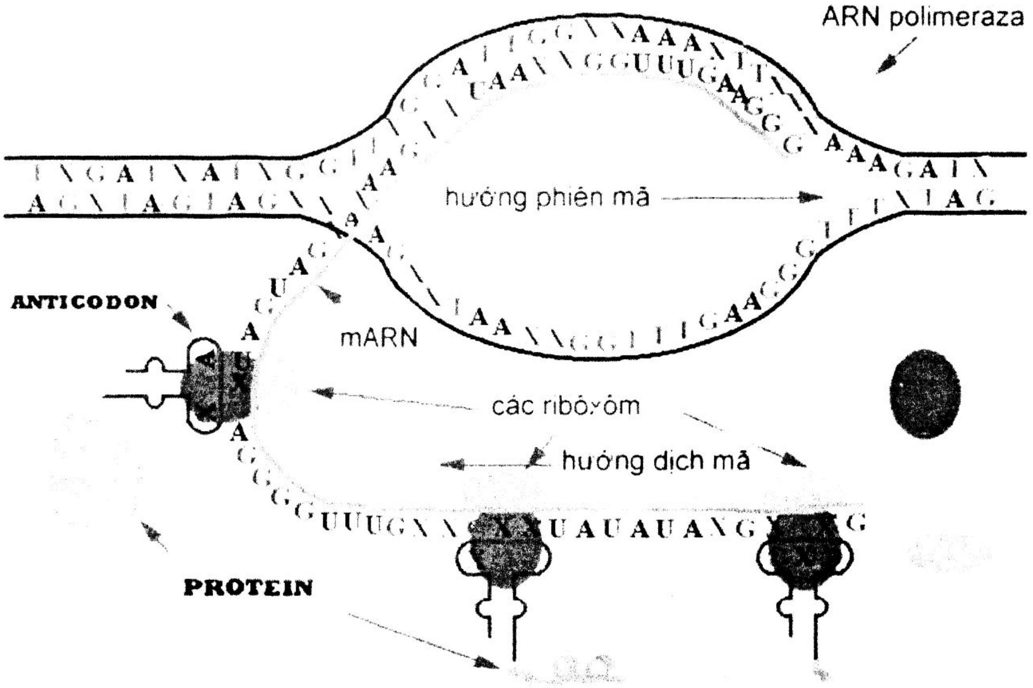
33. Quan sát hình sau và cho biết ghi chú nào dưới đây là đúng?


I
II
III
IV
V
VI

Mối quan hệ ADN - ARN - Prôtêin

A. I - ADN, IV - t ARN, VI - prôtêin bậc 1
B. I - ADN, IV - mARN, VI - prôtêin bậc 3
C. I - ADN, IV - t ARN, VI - prrôtêin bậc 4
D. I - ADN, IV - r ARN, VI - prôtêin bậc 2

34. Hình sau phản ánh quá trình phiên mã và dịch mã ở sinh vật nào?

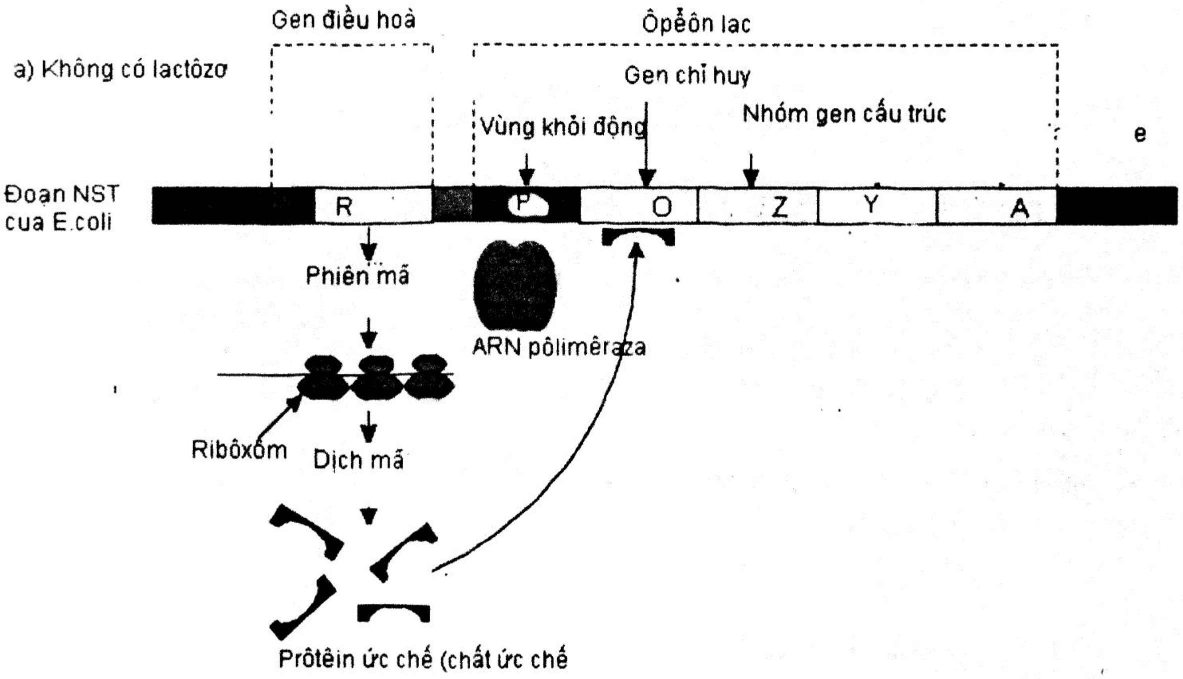

ARN polimeraza
hướng phiên mã
ANTICODON
mARN
các ribôxôm
hướng dịch mã
PROTEIN

Quá trình phiên mã và dịch mã

A. Vi khuẩn — B. Vi sinh vật cổ

C. Sinh vật nhân thực đơn bào — D. Sinh vật nhân thực đa bào

35. Cơ chế điều hoà hoạt động của gen ở hình sau có ý nghĩa gì?


Gen điều hoà
Ôpêôn lac
a) Không có lactôzơ
Gen chỉ huy
Vùng khởi động
Nhóm gen cấu trúc
Đoạn NST của E.coli
R
P
O
Z
Y
A
Phiên mã
ARN pôlimêraza
Ribôxôm
Dịch mã
Prôtêin ức chế (chất ức chế

Cơ chế điều hoà hoạt động của gen

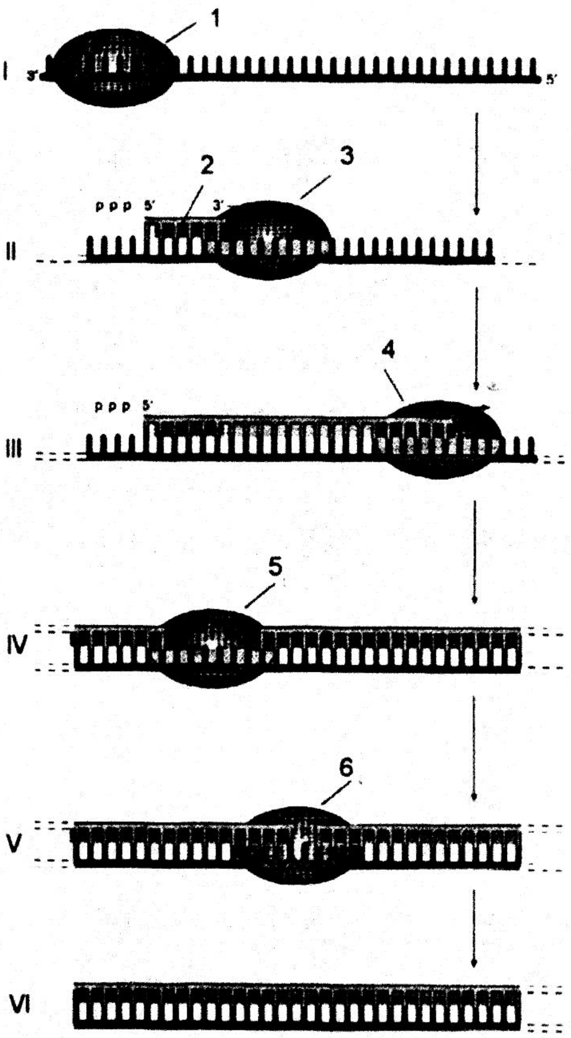
A. Phát huy vai trò của gen điều hoà

B. Hạn chế hoạt động của nhóm gen cấu trúc

C. Hạn chế hoạt động của enzim

D. Tiết kiệm năng lượng

36. Quan sát hình sau và cho biết enzim ở hình sau đang hoạt động gì?



Sơ đồ tổng hợp mạch mới

A. Tổng hợp đoạn mồi
B. Tổng hợp mạch nuclêôtit gián đoạn
C. Đang nối dài mạch nuclêôtit
D. Tổng hợp mạch nuclêôtit liên tục

III. ĐÁP ÁN

I. TỰ LUẬN

1. a) Số nuclêôtit từng loại của phân tử ADN:

A = T = 600.000 nu
G = X = 400.000 nu

b) Chiều dài của phân tử ADN: 340.000 Å

c) Môi trường nội bào cung cấp từng loại nuclêôtit

A = T = 4.200.000 nu
G = X = 2.800.000 nu

2. a) Tỷ lệ phần trăm từng loại nuclêôtit của gen:

A = T = 30%
G = X = 20%

b) Số liên kết hiđrô của gen: 3.600

c) Số lượng ribônuclêôtit từng loại của phân tử mARN:

- Nếu được phiên mã từ mạch 1.

Mạch 1→mARN

A_1 = 450 nu → U_m = 450 ribônu

T_1 = 450 nu → A_m = 450 ribônu

X_1 = 225 nu → G_m = 225 ribônu

G_1 = 375 nu → X_m = 375 ribônu

- Nếu được phiên mã từ mạch 2

Mạch 2→ mARN

T_2 = 450 nu → A_m = 450 ribônu

A_2 = 450 nu → U_m = 450 ribônu

G_2 = 225 nu → X_m = 225 ribônu

X_2 = 375 nu → G_m = 375 ribônu.

3. a) Số liên kết hiđrô bị đứt: 3000

Số liên kết hiđrô được hình thành: 6000.

b) Số lượng nuclleôtit từng loại trên mạch mang mã gốc:

Mạch 2:

A2 = 180 nu; T2 = 420 nu

G2 = 360 nu; X2 = 240 nu.

4. a) Số liên kết hóa trị là 2398.

b) Số nuclêôtit từng loại do môi trường nội bào cung cấp là:

A = T = 15.120 nuclêôtit

G = X = 22.680 nuclêôtit

c) 3 nuclêxôm.

5. Mạch 1→ mạch 2 → mARN

A1=T2 = 40% = 480 nu→Am = 480 ribôxôm = 32%

T1 =A2 = 20% = 240 nu →Um = 240 ribôxôm = 20%

X1 =G2 = 10% = 120 nu → Xm = 120 ribôxôm = 18%

G1 = X2 = 30% = 360 nu →Gm = 360 ribôxôm = 30%

6. Số nuclêôtit từng loại do môi trường cung cấp:

A = T = 7.000 nu;

G = X = 3.500 nu;

7. a) 480 axit amin.

b) 1.443 liên kết hóa trị.

8. Chiều dài chuỗi polypeptit do gen B tổng hợp: 894 Å

9. a) 83 lượt.

b) 499 lượt tARN.

10. A = T = 3600 nuclêôtit; G = X = 2.400 nuclêôtit

11. a) 17 cây hoa đỏ: 1 cây hoa trắng;

b) F_1: AaaxAaa

12. a) 2 hạt đen: 1 hạt trắng

b) 3 hạt đen: 1 hạt trắng hoặc 2 hạt đen: 1 hạt trắng

c) 1 hạt đen: 1 hạt trắng hoặc 1 hạt đen; 2 hạt trắng

13. 12 hạt đen: 5 hạt xám: 1 hạt trắng

14. P: Aa x AAaa

15. A - hoa đỏ; a - hoa trắng; - P AA x AA; - F_1 aa x aa

16. Gen A quy định lông đen, a - lông xám;

P: aa x aa;F_1: Aa x Aa

17. P: ♀X^AY x ♂ X^aX^a

18. Đột biến thay thế cặp G – X = A – T

19. Đột biến mất 1 cặp nuclêôtit

20. X - G được thay thế bằng T - A

2. Trắc nghiệm khách quan

Bài 1

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
C	D	D	B	D	C	D	D	B	C
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
B	A	B	D	D	B	B	B	A	A
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
B	B	D	D	B	D	C	D	C	A
31	32	33	34	35	36	37	38	39	40
C	D	C	B	C	B	B	C	D	D
41	42	43	44	45	46	47	48	49	50
C	A	A	C	B	A	B	A	C	C

Bài 2

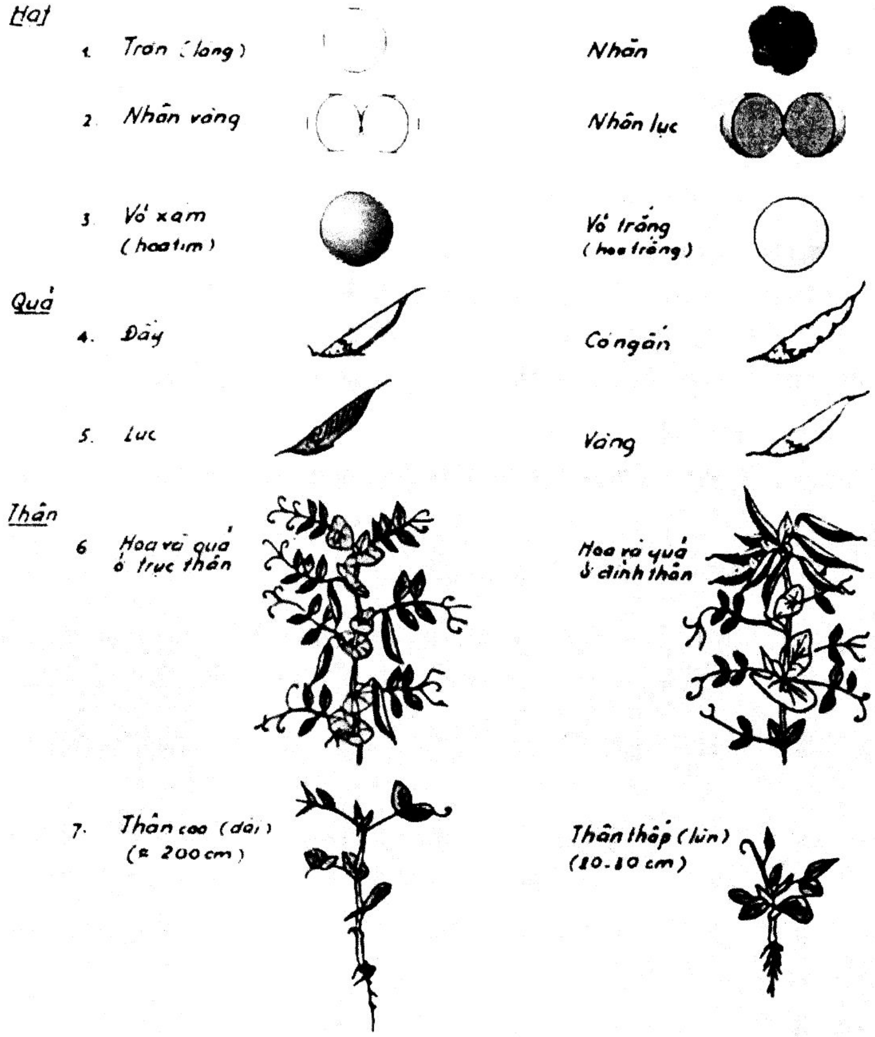
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
C	C	B	A	B	C	D	D	A	B
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
C	B	A	D	A	C	A	B	D	C
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
B	A	D	B	D	A	B	C	B	C
31	32	33	34	35	36				
A	C	B	A	D	A				

CHƯƠNG II: TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN

§1. PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN CỦA MENĐEN

1. ĐỐI TƯỢNG NGHIÊN CỨU

Menđen đã thí nghiệm trên nhiều loại đối tượng nhưng công phu và hoàn chỉnh nhất là trên đậu Hà lan (*Pisum sativum*). Đây là một loại cây có hoa lưỡng tính, có những tính trạng biểu hiện rõ rệt, là cây một năm, dễ trồng, có nhiều thứ phân biệt rõ ràng, tự thụ phấn cao nên dễ tạo dòng thuần.



Hạt
1. Trơn (láng)
Nhăn
2. Nhăn vàng
Nhăn lục
3. Vỏ xám (hoa tím)
Vỏ trắng (hoa trắng)
Quả
4. Đầy
Co ngắn
5. Lục
Vàng
Thân
6. Hoa và quả ở trục thân
Hoa và quả ở đỉnh thân
7. Thân cao (dài) (≈ 200 cm)
Thân thấp (lùn) (20-50 cm)

Hình II.1. *Các cặp tính trạng trong thí nghiệm của Menđen*

Menđen tiến hành thí nghiệm trên đậu Hà Lan từ năm 1856 đến năm 1863 trên mảnh vườn nhỏ (rộng 7m, dài 35m) trong tu viện. Ông đã trồng khoảng 37.000 cây, tiến hành chủ yếu lai 7 cặp tính trạng (hình II.1) trên 22 giống đậu, trong 8 năm liền, phân tích trên một vạn cây lai và chừng 300.000 hạt.

II. PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Menđen đã học và dạy toán, vật lí cùng nhiều môn học khác. Có lẽ tư duy toán học, vật lí học cùng các phương pháp thí nghiệm chính xác của các khoa học này đã giúp Menđen nhiều trong cách tiến hành nghiên cứu. Ông đã vận dụng tư duy phân tích của vật lí và ứng dụng toán học vào nghiên cứu của mình. Nhờ đó ông đã có phương pháp nghiên cứu di truyền độc đáo.

Phương pháp độc đáo của Menđen được gọi là phương pháp phân tích các thế hệ lai, có các bước cơ bản sau:

- Trước khi tiến hành lai, Menđen đã chọn lọc và kiểm tra những thứ đậu đã thu thập được để có những dòng thuần.

- Lai các cặp bố mẹ thuần chủng khác nhau về một hoặc vài cặp tính trạng, rồi theo dõi sự di truyền riêng rẽ của từng cặp tính trạng đó trên con cháu của từng cặp bố mẹ (trước Menđen, nhiều nhà khoa học đã lai giống để nghiên cứu sự di truyền các tính trạng, nhưng cùng một lúc nghiên cứu sự di truyền của tất cả các tính trạng của cơ thể bố mẹ nên không rút ra được các quy luật di truyền).

- Dùng toán thống kê để phân tích các kết quả lai, sau đó đưa ra giả thuyết giải thích kết quả.

- Tiến hành thí nghiệm chứng minh cho giả thuyết của mình.

Việc tìm ra phép lai phân tích để kiểm tra tính thuần chủng của giống lai cũng là điểm đặc biệt trong phương pháp của Menđen. Phương pháp thí nghiệm độc đáo và đúng đắn của Menđen đến nay vẫn là mẫu mực cho các nghiên cứu di truyền. Các thí nghiệm có đánh giá số lượng của ông khác hẳn với các phương pháp mô tả của các nhà sinh học vẫn thường sử dụng ở thế kỉ 19.

III. MỘT SỐ THUẬT NGỮ VÀ KÍ HIỆU CƠ BẢN CỦA DI TRUYỀN

– Tính trạng là những đặc điểm cụ thể về hình thái, cấu tạo, sinh lí của một cơ thể. Ví dụ cây đậu có thân cao, quả lục, hạt vàng, chịu hạn tốt.

– Cặp tính trạng tương phản là hai trạng thái khác nhau thuộc cùng loại tính trạng có biểu hiện trái ngược nhau. Ví dụ hạt trơn và hạt nhăn, thân cao và thân thấp.

– Gen là nhân tố di truyền xác định hay kiểm tra một hay một số các tính trạng của sinh vật. Ví dụ gen quy định màu sắc hoa hay màu sắc hạt đậu.

– Dòng hay giống thuần chủng là giống có đặc tính di truyền đồng nhất, các thế hệ sau được sinh ra giống các thế hệ trước về đặc tính hay tính trạng.

Trên thực tế, nói giống thuần chủng là nói tới sự thuần chủng về một hoặc một vài tính trạng nào đó đang được nghiên cứu.

Một số kí hiệu:

– P (parentes): cặp bố mẹ xuất phát. Phép lai được kí hiệu bằng dấu "x".

– G (gamete): giao tử. Quy ước giao tử đực (hoặc cơ thể đực) được kí hiệu là ♂, còn giao tử cái (hay cơ thể cái) kí hiệu là ♀.

– F (filia): thế hệ con. Quy ước F_1 là thế hệ thứ nhất, con của cặp P. F_2 là thế hệ thứ hai được sinh ra từ F_1.

IV. TIỂU SỬ MENĐEN

Ảnh II.1. *Gr. Menđen (1822 - 1884)*

Johann Menđen sinh ngày 22 tháng 7 năm 1822. Menđen sinh ra trong gia đình nông dân nghèo ở Silesie, nay thuộc Brno (Séc). Sau khi học hết bậc trung học, do hoàn cảnh gia đình khó khăn Menđen được vào học ở trường dòng tại thành phố Brno và sau 4 năm đã trở thành linh mục (năm 1847). Thủa đó tu viện có lệ các thầy dòng phải dạy học các môn khoa học cho các trường của thành phố. Tu viện đã đặt tên Gregor (thay cho Johann) và cử Menđen đi học đại học ở Viên (1851-1853). Khi trở về Brno ông vừa tham gia dạy học vừa nghiên cứu khoa học. Menđen tiến hành thí nghiệm chủ yếu ở đậu Hà Lan từ năm 1856 đến năm 1863 trên mảnh vườn nhỏ trong tu viện. Các kết quả nghiên cứu này đã giúp Menđen phát hiện ra các quy luật di truyền và đã được công bố chính thức vào năm 1866.

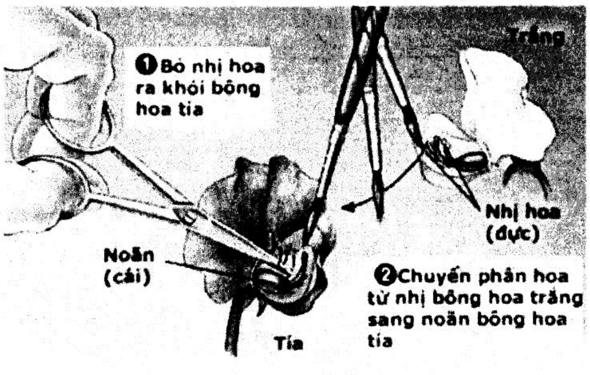
Năm 1869, Menđen được chỉ định làm tu viện trưởng nên đã phải bỏ công tác giảng dạy và nghiên cứu vì trách nhiệm mới đã chiếm hết thì giờ của ông. Đến ngày 6 tháng 1 năm 1884 Menđen qua đời do viêm thận nặng.

Do hạn chế của khoa học đương thời nên người ta chưa hiểu được giá trị phát minh của Menđen. Mãi đến năm 1900 các quy luật Menđen được các nhà khoa học tái phát hiện cũng bằng thực nghiệm, đồng thời năm này được xem là năm Di truyền học chính thức ra đời và Menđen được xem là người sáng lập ra Di truyền học.

§2. QUY LUẬT PHÂN LI

I. THÍ NGHIỆM CỦA MENĐEN

Đậu Hà Lan có đặc điểm là tự thụ phấn cao. Menđen đã tiến hành giao phấn giữa các giống đậu Hà Lan thuần chủng khác nhau về một cặp tính trạng tương phản bằng cách cắt bỏ nhị từ khi chưa chín ở hoa của cây chọn làm mẹ để ngăn ngừa sự tự thụ phấn. Khi nhị đã chín, ông lấy phấn của các hoa trên cây được chọn làm bố rắc vào đầu nhụy của các hoa đã được cắt nhị ở trên cây được chọn làm mẹ. F_1 được tạo thành tiếp tục tự thụ phấn để cho ra F_2. Kết quả thí nghiệm của Menđen được phản ánh ở bảng II.1.


Trắng
❶Bỏ nhị hoa ra khỏi bông hoa tía
Nhị hoa (đực)
Noãn (cái)
❷Chuyển phấn hoa từ nhị bông hoa trắng sang noãn bông hoa tía
Tía

Hình II.2. *Thụ phấn nhân tạo*

Bảng II.1. *Kết quả thí nghiệm lai một cặp tính trạng của Menđen*

P	F_1	F_2	Tỉ lệ kiểu hình F_2
Hoa đỏ x hoa trắng	Hoa đỏ,	705 đỏ; 224 trắng	3’15: 1
Thân cao x thân lùn	Thân cao,	487 cao; 177 lùn	2,75: 1
Quả lục x quả vàng	Quả lục	428 quả lục;152 quả vàng	2.82: 1

Các tính trạng của cơ thể, ví dụ như hoa đỏ, hoa trắng, thân cao, thân lùn, quả lục, quả vàng được gọi là kiểu hình (KH).

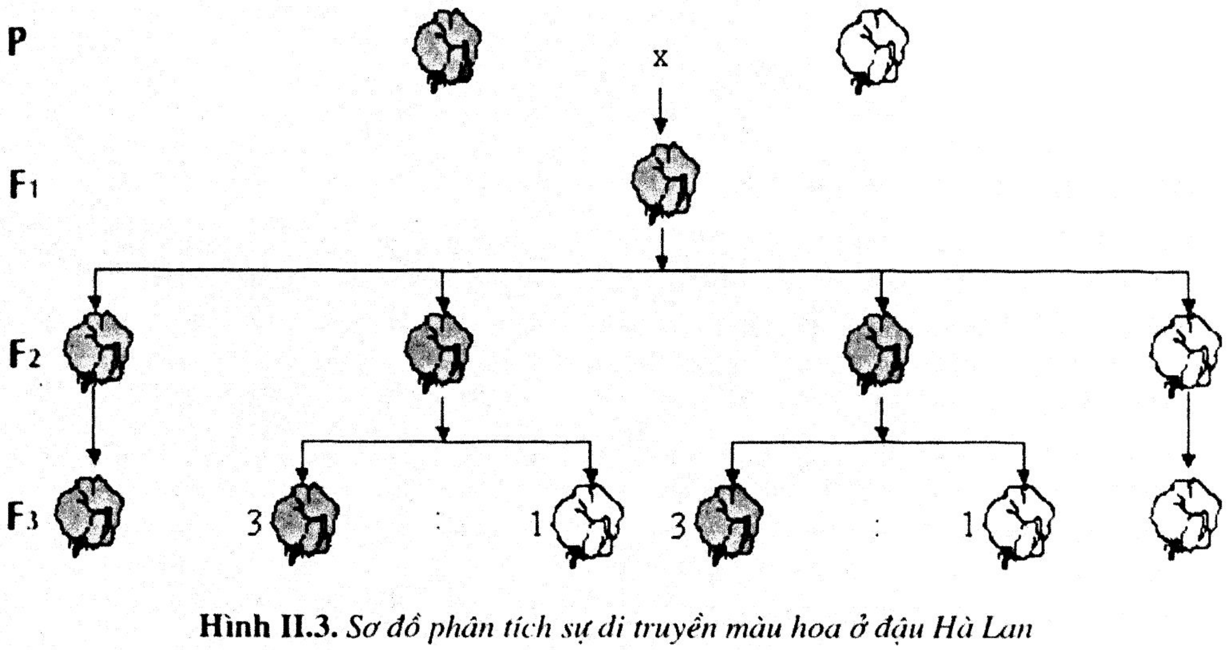
Dù thay đổi vị trí của các giống làm cây bố và cây mẹ như giống hoa đỏ làm bố và giống hoa trắng làm mẹ, hay ngược lại, kết quả thu được ở F_1 và F_2 vẫn giống nhau. Menđen gọi tính trạng biểu hiện ở F_1 là tính trạng trội (hoa đỏ, thân cao, quả lục), còn tính trạng chỉ biểu hiện ở F_2 là tính trạng lặn (hoa trắng, thân lùn, quả vàng).

Những kết quả thí nghiệm trên của Menđen cho thấy F_2 có sự phân li tính trạng theo tỉ lệ xấp xỉ 3 trội : 1 lặn.

Để theo dõi tiếp ở F_3. Menđen cho các cây ở F_2 tự thụ phấn và thu được kết quả được phản ánh ở hình II.3. Hình này cho thấy ở F_2 có 1/3 số cây hoa đỏ không phân li, nghĩa là chúng thuần chủng, còn 2/3 số cây hoa đỏ phân li ở F_3. Các cây hoa trắng ở F_2 không phân li ở F_3. nghĩa là chúng thuần chủng. Như vậy, KH trội ở F_2 bao gồm cả thể thuần chủng và không thuần chủng.

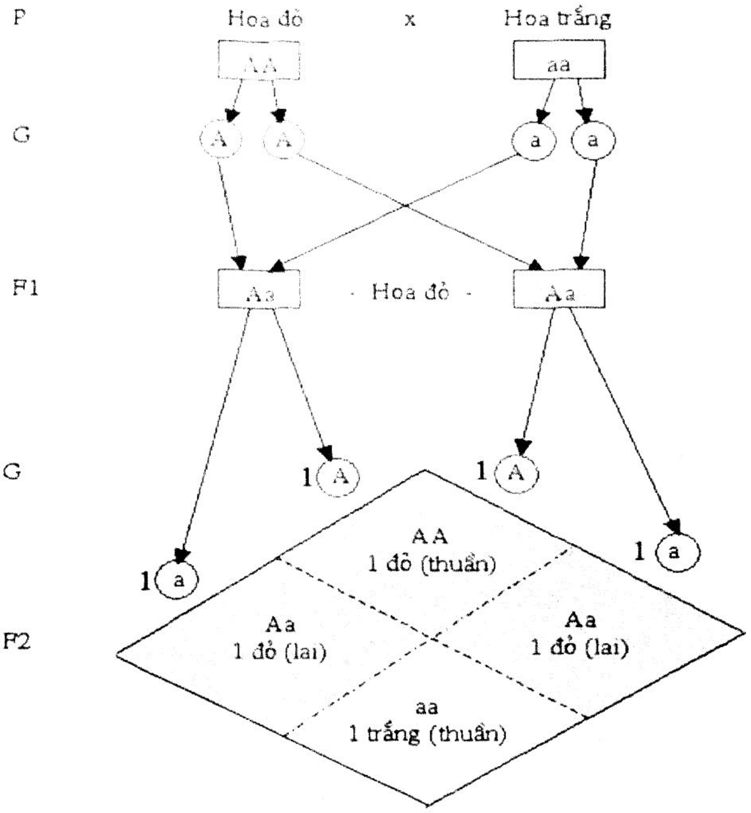
II. MENĐEN GIẢI THÍCH KẾT QUẢ THÍ NGHIỆM

F_1 đều tính trạng trội và tính trạng lặn lại xuất hiện ở F_2 giúp Menđen nhận thấy các tính trạng không trộn lẫn vào nhau như quan niệm đương thời. Ông cho rằng mỗi tính trạng ở cơ thể do một cặp nhân tố di truyền quy định, sau này gọi là gen. Ông dùng kí hiệu chữ để chỉ các nhân tố di truyền (gen), trong đó chữ in hoa là gen trội quy định tính trạng trội, còn chữ thường là gen lặn quy định tính trạng lặn để giải thích kết quả thí nghiệm (hình II.3).



Hình II.3. *Sơ đồ phân tích sự di truyền màu hoa ở đậu Hà Lan*

Trên hình II.4, ở các cơ thể P, F_1 và F_2 các gen tồn tại thành từng cặp tương ứng được gọi là kiểu gen (KG) qui định KH của cơ thể. Nếu KG chứa cặp gen tương ứng giống nhau gọi là thể đồng hợp như: AA - thể đồng hợp trội, aa - thể đồng hợp lặn, còn chứa cặp gen tương ứng khác nhau (Aa) gọi là thể dị hợp.



Hình II.4. *Sơ đồ giải thích lai một cặp tính trạng của Menđen*

Thông qua hình II.4, Menđen đã giải thích kết quả thí nghiệm của mình bằng sự phân li và tổ hợp của cặp nhân tố di truyền (gen) qua quá trình phát sinh giao tử và thụ tinh.

III. NỘI DUNG QUY LUẬT PHÂN LI

Các kết quả thí nghiệm lai một cặp tính trạng của Menđen cho thấy:

Khi lai bố mẹ thuần chủng khác nhau về một cặp tính trạng tương phản thì ở thế hệ thứ hai có sự phân li theo tỉ lệ xấp xỉ 3 trội:1 lặn (tức là 3/4 và 1/4 hay 75% và 25%).

Khi giải thích kết quả thí nghiệm của mình, Menđen đã đưa ra khái niệm "giao tử thuần khiết". Theo quan niệm này, trong cơ thể lai F_1(Aa) gen trội át gen lặn nên tính lặn không được biểu hiện. Tuy nhiên, gen lặn vẫn tồn tại bên cạnh gen trội; chúng không hòa trộn với nhau. Lúc cơ thể lai F_1 (Aa) phát sinh giao tử thì các alen trội (A) và lặn (a) vẫn giữ nguyên bản chất như trong bố mẹ thuần chủng (giao tử thuần khiết). Mỗi loại giao tử của F_1 chỉ chứa một nhân tố di truyền (gen) có nguồn gốc từ bố hoặc mẹ, nghĩa là chỉ chứa A hoặc a. Sự phân li của cặp Aa đã tạo ra hai loại giao tử với xác suất ngang nhau là 1A:1a. Chính tỉ lệ phân li của hai loại giao tử này cùng với sự tổ hợp của chúng qua thụ tinh là cơ chế tạo nên tỉ lệ KG: 1AA: 2 Aa: 1aa, từ đó cho ra tỉ lệ KH là 3 trội:1 lặn ở F_2 (hình II.4). Tính lặn được biểu hiện trong thể đồng hợp về gen lặn, gây ra hiện tượng phân li, nghĩa là kiểu hình của các cây F_2 không đồng nhất.

Vì vậy, quy luật phân li được hiểu là *trong quá trình phát sinh giao tử, mỗi nhân tố di truyền trong cặp nhân tố di truyền phân li về một giao tử và giữ nguyên bản chất như ở cơ thể thuần chủng của P*. Quy luật này còn được hiểu: *Mỗi tính trạng của cơ thể do một cặp nhân tố di truyền quy định. Do sự phân li đồng đều của cặp nhân tố di truyền này nên mỗi loại giao tử chỉ chứa một nhân tố của cặp.*

Theo thuật ngữ khoa học, quy luật phân li được hiểu là *"Mỗi tính trạng được quy định bởi một cặp alen. Do sự phân li đồng đều của cặp alen trong giảm phân nên mỗi giao tử chỉ chứa một alen của cặp"*.

IV. CƠ SỞ TẾ BÀO HỌC CỦA QUY LUẬT PHÂN LI

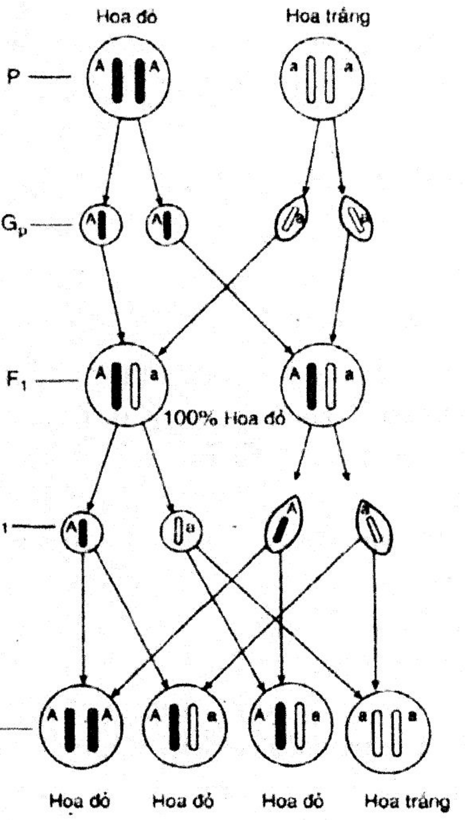
Những nghiên cứu tế bào học ở cuối thế kỉ 19 về cơ chế nguyên phân, giảm phân và thụ tinh đã xác nhận giả thuyết của Menđen. Trong tế bào lưỡng bội, NST tồn tại thành từng cặp, do đó gen cũng tồn tại thành từng cặp tương ứng trên cặp NST tương đồng. Vì vậy, cặp NST phân li trong giảm phân khi hình thành giao tử và tổ hợp lại trong thụ tinh do sự kết hợp ngẫu nhiên của các giao tử đực và cái đã đưa đến sự phân li và tổ hợp của cặp gen tương ứng.. Chính đây là cơ sở tế bào học để giải thích thí nghiệm di truyền màu hoa của Menđen (hình II.5).

P có cặp NST chứa cặp gen α khi giảm phân chỉ tạo một loại giao tử mang một NST chứa alen A. Còn P có cặp NST chứa aa cho một loại giao tử chứa alen a. Sự thụ tinh của hai loại giao tử này tạo F_1 mang cặp NST chứa cặp gen Aa. Khi F_1 giảm phân, sự phân li của cặp NST tương đồng với xác suất ngang nhau đưa đến sự phân li của cặp gen tương ứng, vì vậy hai loại giao tử được tạo thành có tỉ lệ như nhau, nghĩa là 1A: 1a hay 1/2A: 1/2a. Giao tử đực và cái đều có hai loại và tỉ lệ như vậy. Sự kết hợp ngẫu nhiên của hai loại giao tử đực với hai loại giao tử cái của F_1 qua thụ tinh đưa đến sự tổ hợp của cặp NST trên đó chứa cặp gen tương ứng. Kết quả là F_2 có tỉ lệ KG: 1AA; 2Aa; 1aa.

Do sự tác động của gen trội A át đối với gen lặn, nên thể dị hợp Aa ở F_1 có KH trội (hoa đỏ), cũng vì vậy F_2 có tỉ lệ KH 3 trội (hoa đỏ): 1 lặn (hoa trắng).

Những phân tích trên cho thấy quy luật phân li chỉ nghiệm đúng trong những điều kiện sau:

- Số lượng cá thể ở các thế hệ lai phải đủ lớn để số liệu thống kê được chính xác.
- Sự phân li NST như nhau khi tạo giao tử và sự kết hợp ngẫu nhiên của các kiểu giao tử khi thụ tinh.
- Các giao tử và các hợp tử có sức sống như nhau.
- Sự biểu hiện hoàn toàn của tính trạng.



Hình II.5. *Cơ sở tế bào học của quy luật phân li.*

V. LAI PHÂN TÍCH

Kết quả tự thụ phấn ở F_2 trong thí nghiệm của Menđen cho thấy có 1/ 3 số cây hoa đỏ không có sự phân li tính trạng ở F_3· như vậy chúng mang KG AA; còn 2/3 số cây hoa đỏ có sự phân li 3 hoa đỏ:1 hoa trắng ở F_3· điều đó chứng tỏ chúng mang KG Aa. Tính trạng trội hoa đỏ ở F_2 do 2 KG AA và Aa cùng biểu hiện.

Vì vậy, muốn xác định được kiểu gen của cá thể có KH trội nào đó thì phải dùng phép lai phân tích.

Phép lai phân tích là phép lai giữa cá thể mang tính trạng trội cần xác định KG với cá thể mang tính trạng lặn.

Nếu kết quả của phép lai đồng tính thì cá thể mang tính trạng trội có kiểu gen đồng hợp trội, còn kết quả phép lai phân tính thì cá thể đó có kiểu gen dị hợp tử.

Ví dụ, muốn xác định KG của bất kì một cây hoa đỏ ở F_2 trong thí nghiệm của Menđen thì phải cho nó giao phấn với cây hoa trắng:

F_2 Hoa đỏ x Hoa trắng

A- aa

- Nếu F_3 có 100% hoa đỏ thì cây hoa đỏ F_2 có KG AA.
- Nếu F_3 có tỉ lệ 1 hoa đỏ: 1 hoa trắng thì cây hoa đỏ F_2 có KG Aa.

Khái niệm lai phân tích nêu trên chỉ giới hạn trong trường hợp tính trội hoàn toàn. Khái niệm này còn được mở rộng trong những trường hợp mối quan hệ KG và KH phức tạp hơn.

Kí hiệu của cặp bố mẹ trong lai phân tích là P_a (a - analysis = phân tích), còn trong lai ngược (cho con lai giao phấn với P) được kí hiệu là P_b (backcross - lai ngược).

VI. Ý NGHĨA CỦA QUY LUẬT PHÂN LI

Tương quan trội - lặn là hiện tượng phổ biến ở nhiều tính trạng trên cơ thể thực vật, động vật và người, ví dụ như: Ở cà chua các tính trạng quả đỏ, nhẵn và thân cao là trội, còn quả vàng, có lông tơ và thân lùn là các tính trạng lặn; ở chuột lang các tínhtrạng lông đen, ngắn là trội. Thông thường các tính trạng trội là các tính trạng tốt, còn những tính trạng lặn là những tính trạng xấu. Một mục tiêu của chọn giống là xác định được các tính trạng trội và tập trung nhiều gen trội quý vào một kiểu gen để tạo ra giống có ý nghĩakinh tế cao.

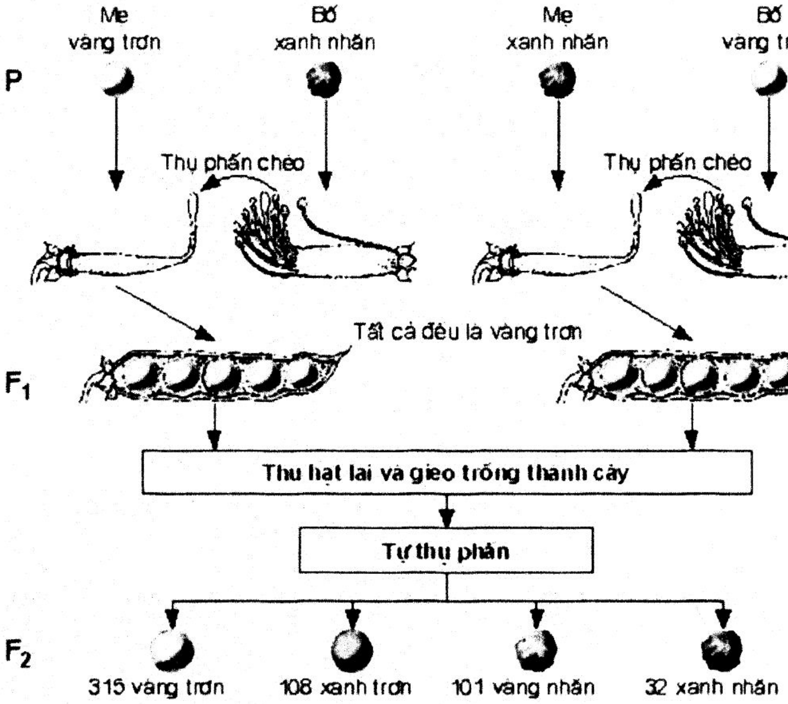
Để xác định được tương quan trội - lặn của một cặp tính trạng tương phản ở vật nuôi, cây trồng, người ta sử dụng phương pháp phân tích các thế hệ lai của Menđen. Nếu cặp tính trạng tương phản thuần chủng ở P có tỉ lệ phân li KH ở F_2 là 3:1 thì KH chiếm tỉ lệ 3/4 là tính trạng trội, còn KH có tỉ lệ 1/4 là tính trạng lặn.

Trong sản xuất, để tránh sự phân li tính trạng diễn ra, trong đó xuất hiện tính trạng xấu, ảnh hưởng tới phẩm chất và năng suất của vật nuôi, cây trồng, người ta phải kiểm tra độ thuần chủng của giống bằng phép lai phân tích.

§3. QUY LUẬT PHÂN LI ĐỘC LẬP

I. THÍ NGHIỆM CỦA MENĐEN

Menđen lai hai thứ đậu Hà Lan thuần chủng khác nhau về hai cặp tính trạng tương phản: hạt màu vàng, vỏ trơn và hạt màu xanh, vỏ nhăn, được F_1 đều có hạt màu vàng, vỏ trơn. Sau đó ông cho 15 cây F_1 tự thụ phấn thu được ở F_2 556 hạt thuộc 4 loại kiểu hình như hình II.6.


Mẹ
vàng trơn
Bố
xanh nhăn
Mẹ
xanh nhăn
Bố
vàng trơn
P
Thụ phấn chéo
Thụ phấn chéo
Tất cả đều là vàng trơn
F1
Thu hạt lai và gieo trồng thành cây
Tự thụ phấn
F2
315 vàng trơn
108 xanh trơn
101 vàng nhăn
32 xanh nhăn

Hình II.6. *Lai hai cặp tính trạng.*

Phân tích kết quả thí nghiệm được thể hiện ở bảng II.2.

Bảng II.2. Phân tích kết quả thí nghiệm của Menđen

Kiểu hình F_2	Tỉ lệ kiểu hình F_2	Tỉ lệ từng cặp tính trạng ở F_2
Vàng, trơn	315/556 = 0,5665 ≈ 9/16	$\frac{\text{vàng}}{\text{xanh}}$ = 416/140 = 2,97: 1 ≈ 3: 1
Vàng, nhăn	108/556 = 0,1982 ≈ 3/16	
Xanh, trơn	101/556 = 0,1816 ≈ 3/16	$\frac{\text{trơn}}{\text{nhăn}}$ = 423/133 = 3'18: 1 ≈ 3: 1
Xanh, nhăn	32/ 556= 0,0575 ≈ 1/16	

Từ tỉ lệ của từng cặp tính trạng nêu trên và theo kết quả lai một tính của Menđen thì hạt vàng, trơn là các tính trạng trội và đều chiếm tỉ lệ 3/4 của từng loại tính trạng, còn hạt xanh, nhăn là các tính trạng lặn và đều chiếm tỉ lệ 1/4.

Tỉ lệ của các tính trạng nói trên có mối tương quan với tỉ lệ các KH ở F_2. Kết quả phân tích trên cho thấy xác suất xuất hiện mỗi kiểu hình ở F_2 bằng tích xác suất của các tính trạng hợp thành nó, cụ thể là:

9/16 hạt vàng trơn= 3/4 hạt vàng x 3/4 hạt trơn;

3/16 hạt vàng nhăn = 3/4 hạt vàng x 1/4 hạt nhăn;

3/16 hạt xanh trơn= 1/4 hạt xanh x 3/4 hạt trơn;

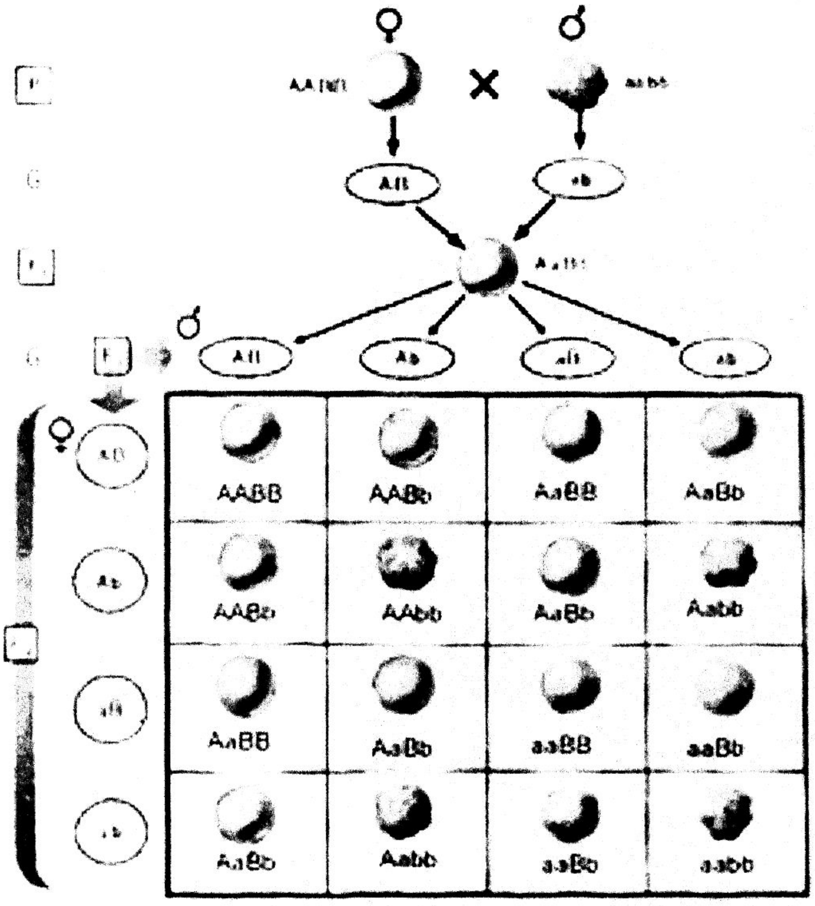
1/16 hạt xanh nhăn = 1/ 4 hạt xanh x 1/4 hạt nhăn.

Hay tỉ lệ các kiểu hình ở F_2 bằng tích các tỉ lệ của các cặp tính trạng hợp thành chúng, cụ thể là các tỉ lệ kiểu hình ở F_2 của phép lai trên bằng (3 hạt vàng : 1 hạt xanh) (3 hạt trơn : 1hạt nhăn).

Từ những phân tích trên Menđen thấy rằng các cặp tính trạng màu sắc hạt và hình dạng hạt di truyền độc lập với nhau, nghĩa là chúng tuân theo định luật xác suất của các sự kiện độc lập. Kết quả thí nghiệm của Menđen cho thấy:

Khi lai cặp bố mẹ thuần chủng khác nhau về hai (hoặc nhiều) cặp tính trạng tương phản di truyền độc lập với nhau thì xác suất xuất hiện mỗi kiểu hình ở F_2 bằng tích xác suất của các tính trạng hợp thành nó.

II. MENĐEN GIẢI THÍCH KẾT QUẢ THÍ NGHIỆM



Hình II.7. *Sơ đồ giải thích thí nghiệm lai hai cặp tính trạng.*

Những phân tích kết quả thí nghiệm đã xác định được các cặp tính trạng di truyền độc lập. Từ đó Menđen cho rằng mỗi cặp tính trạng do một cặp nhân tố di truyền (gen) quy định. Ông cũng dùng các chữ để kí hiệu cho các cặp nhân tố di truyền hay các cặp gen, cụ thể là:

- Gen A quy định hạt vàng.

- Gen a quy định hạt xanh.

- Gen B quy định vỏ trơn.

- Gen b quy định vỏ nhăn.

Kết quả thí nghiệm đã được Menđen giải thích ở hình II.7. Từ hình này ta thấy cơ thể mẹ qua giảm phân cho 1 loại giao tử AB, cũng tương tự cơ thể bố cho loại giao tử ab. Sự thụ tinh của 2 loại giao tử này tạo ra cơ thể lai F_1 có KG là AaBb. Khi cơ thể lai F_1 giảm phân đã diễn ra sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các cặp nhân tố di truyền, cụ thể A và a đều có khả năng tổ hợp tự do như nhau với B và b, đã tạo ra 4 loại giao tử với tỉ lệ ngang nhau là AB, Ab, aB và ab ở cơ thể cái và cơ thể đực. Sự kết hợp ngẫu nhiên của 4 loại giao tử đực và 4 loại giao tử cái nêu trên đã tạo ra 16 loại tổ hợp giao tử (hợp tử) ở F_2 (hình II.7). Căn cứ vào KG suy ra KH ở F_2. Do đó, KH tương ứng được viết như sau:

A-B-: Kiểu hình của hai gen trội A, B như hạt vàng trơn.

A-bb: Kiểu hình của gen trội A và gen lặn b, như hạt vàng, nhăn.

aaB-: Kiểu hình của gen lặn a và gen trội B, như hạt xanh, trơn.

aabb: Kiểu hình của hai gen lặn a, b như hạt xanh, nhăn.

Trong cách viết kiểu hình như trên, gạch ngang thay cho gen trội hoặc gen lặn vì thể đồng hợp về gen trội và thể dị hợp có chung một kiểu hình.

Như vậy, theo Menđen, chính sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các cặp nhân tố di truyền (các cặp alen) đã đưa đến sự di truyền độc lập của các cặp tính trạng. Vì vậy, Menđen đã phát hiện ra quy luật phân li độc lập với nội dung là: "*các cặp nhân tố di truyền đã phân li độc lập trong quá trình phát sinh giao tử*". Hay quy luật này được hiểu theo thuật ngữ khoa học là *"Các cặp alen phân li độc lập với nhau trong quá trình hình thành giao tử"*.

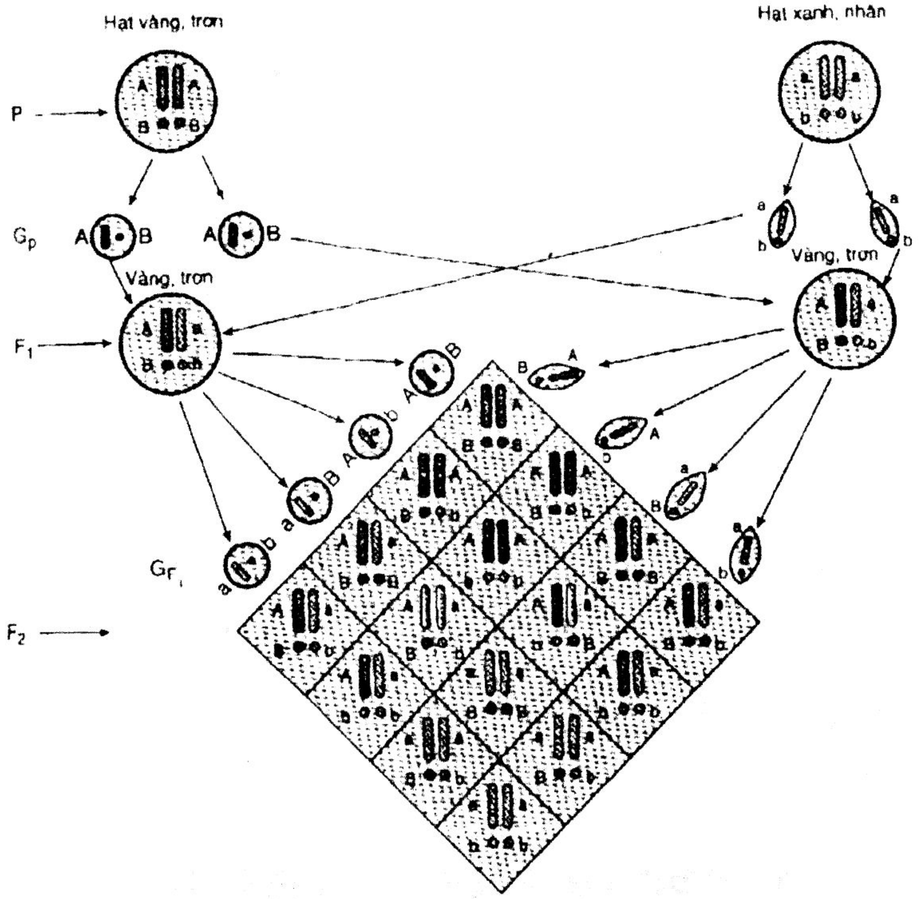
III. CƠ SỞ TẾ BÀO HỌC CỦA QUY LUẬT PHÂN LI ĐỘC LẬP

Quy luật phân li độc lập được làm sáng tỏ trên cơ sở tế bào học (hình II.8).

Sơ đồ cho thấy mỗi cặp alen quy định một cặp tính trạng nằm trên một cặp NST tương đồng. Sở dĩ có sự di truyền độc lập của từng cặp tính trạng là vì trong quá trình phát sinh giao tử của F_1 có sự phân li độc lập của các cặp NST tương đồng dẫn tới sự phân li độc lập của các cặp gen tương ứng tạo nên các loại giao tử khác nhau với xác suất ngang nhau. Các loại giao tử này kết hợp ngẫu nhiên với những xác suất ngang nhau trong thụ tinh, tạo nên F_2.

Cụ thể trong hình II.8, sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của 2 cặp NST đưa đến sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của 2 cặp gen dị hợp Aa và Bb ở F_1 đã tạo ra 4 loại giao tử với tỉ lệ ngang nhau là AB: Ab: aB: ab. Sự kết hợp ngẫu nhiên trong thụ tinh giữa 4 loại giao tử đực với 4 loại giao tử cái cho ra 16 loại hợp tử F_2, trong đó có 9 loại kiểu gen, 4 loại kiểu hình theo tỉ lệ tương ứng như sau:

Về kiểu gen	Về kiểu hình
1 AABB 2 AABb 2 AaBB 4 AaBb	9(A-B-) hạt vàng trơn
1AAbb 2Aabb	3(A-bb) hạt vàng nhăn
1aaBB 2aaBb	3(aaB-) hạt xanh trơn
1aabb	1(aabb) hạt xanh nhăn



Hình II.8. *Cơ sở tế bào học của quy luật di truyền độc lập*

Những phân tích trên cho thấy quy luật phân li độc lập chỉ nghiệm đúng trong những điều kiện sau:

- Số lượng cá thể ở các thế hệ lai phải đủ lớn để số liệu thống kê được chính xác.
- Sự phân li NST như nhau khi tạo giao tử và sự kết hợp ngẫu nhiên của các kiểu giao tử khi thụ tinh.
- Các giao tử và các hợp tử có sức sống như nhau. Sự biểu hiện hoàn toàn của tính trạng.
- Mỗi cặp gen nằm trên một cặp nhiễm sắc thể tương đồng.

IV. CÔNG THỨC TỔNG QUÁT

Với điều kiện P thuần chủng khác nhau về một hay nhiều cặp tính trạng tương phản, tính trội hoàn toàn và n cặp gen dị hợp tử phân li độc lập, các công thức tổ hợp do Menđen đề cập được trình bày ở bảng II.3.

Bảng II.3. *Các công thức tổ hợp*

Số cặp gen dị hợp F_1	Số lượng các loại giao tử F_1	Tỉ lệ phân li kiểu gen F_2	Số lượng các loại kiểu gen F_2	Tỉ lệ phân li kiểu hình F_2	Số lượng các loại kiểu hình F_2
1	2^1	$(1 + 2 + 1)^1$	3^1	$(3 + 1)^1$	2^1
2	2^2	$(1 + 2 + 1)^2$	3^2	$(3 + 1)^2$	2^2
3	2^3	$(1 + 2 + 1)^3$	3^3	$(3 + 1)^3$	2^3
...					
n	2^n	$(1 + 2 + 1)^n$	3^n	$(3 + 1)^n$	2^n

V. Ý NGHĨA CỦA QUY LUẬT PHÂN LI ĐỘC LẬP

Trong thí nghiệm của Menđen, ở F_2 bên cạnh các KH giống P như hạt vàng trơn và hạt xanh nhăn còn xuất hiện những KH khác P là hạt vàng nhăn và hạt xanh trơn. Những KH khác P này được gọi là các biến dị tổ hợp. Như vậy, trong sự phân li độc lập của các cặp tính trạng đã diễn ra sự tổ hợp lại các tính trạng của P làm xuất hiện các biến dị tổ hợp.

Sự xuất hiện các biến dị tổ hợp là hạt vàng nhăn và hạt xanh trơn ở F_2 là kết quả của sự tổ hợp lại các cặp nhân tố di truyền hay các cặp gen tương ứng của P qua các quá trình phát sinh giao tử và thụ tinh đã hình thành các KG khác P như AAbb, Aabb, aaBB, aaBb.

Thí nghiệm của Menđen ở trên chỉ mới đề cập sự di truyền của hai cặp tính trạng do 2 cặp gen tương ứng chi phối. Trên thực tế, ở các sinh vật bậc cao, kiểu gen có rất nhiều gen thường tồn tại ở thể dị hợp, do đó với sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của chúng sẽ tạo ra số loại tổ hợp về kiểu gen và kiểu hình ở đời con cháu là cực kì lớn.

Quy luật phân li độc lập đã giải thích một trong những nguyên nhân làm xuất hiện những biến dị tổ hợp vô cùng phong phú ở các sinh vật giao phối. Loại biến dị này là một trong những nguồn nguyên liệu quan trọng đối với chọn giống và tiến hóa.

§4. TÁC ĐỘNG CỦA GEN ĐỐI VỚI SỰ HÌNH THÀNH TÍNH TRẠNG

Theo quan niệm của Menđen, một gen quy định một tính trạng. Các gen phân li độc lập, tác động riêng rẽ. Tuy nhiên, các công trình tiếp sau ông cho thấy mối quan hệ giữa gen và tính trạng khá phức tạp: Nhiều gen quy định một tính trạng hoặc một gen tham gia quy định nhiều tính trạng. Các gen phân li độc lập nhưng lại tác động qua lại với nhau trong việc hình thành tính trạng.

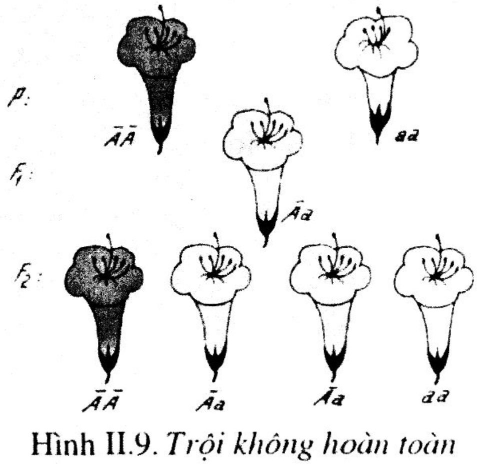
Sau Menđen, người ta đã tiến hành hàng loạt thí nghiệm lai một cặp tính trạng và thấy được ở F_2 các tỉ lệ KH khác biệt với tỉ lệ KH 3: 1. Từ những tỉ lệ KH cụ thể người ta xác định các kiểu tác động của gen đối với sự hình thành tính trạng.

I. TÍNH TRẠNG DO MỘT GEN CHI PHỐI

1. Di truyền tính trạng trung gian

Một trường hợp khác với thí nghiệm của Menđen là cơ thể lai F_1 mang tính trạng trung gian giữa bố và mẹ (di truyền trung gian hay trội không hoàn toàn).

Ví dụ, hình II.9 phản ánh kết quả phép lai giữa hai giống hoa thuộc loài hoa phấn (*Mirabilis jalapa*) là hoa đỏ và hoa trắng. F_1 toàn hoa màu hồng, còn F_2 có tỉ lệ : 1 hoa đỏ: 2 hoa hồng : 1 hoa trắng.



Hình II.9. *Trội không hoàn toàn*

Trường hợp thể dị hợp Aa biểu hiện tính trạng trung gian là do gen trội A không át chế hoàn toàn gen lặn a. F_2 có tỉ lệ KG và KH giống nhau. Mỗi KG có KH riêng biệt.

Như vậy, *trội không hoàn toàn là hiện tượng di truyền trong đó KH của cơ thể lai F_1 biểu hiện trung gian giữa bố và mẹ, còn ở F_2 có tỉ lệ KH là 1 trội: 2 trung gian: 1 lặn.*

2. Di truyền tương đương (hay đồng trội) và khái niệm hiện tượng đa alen

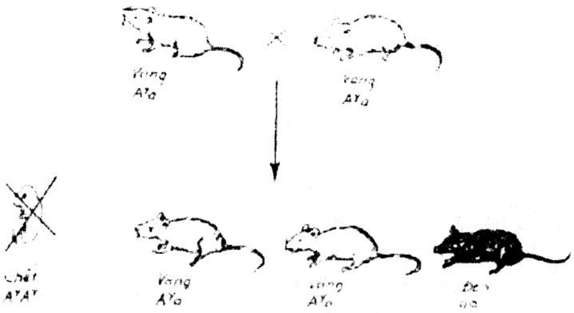
Ví dụ, một cặp vợ chồng, trong đó vợ có nhóm máu A với KG là I^Ai, còn chồng có nhóm B với KG là I^Bi, có khả năng sinh ra các con có thể có các nhóm máu A (I^Ai), B (I^Bi), AB (I^AI^B), O (ii). Trong trường hợp này, các alen I^A và I^B át chế hoàn toàn alen i, còn giữa chúng có tác động tương đương (ngang nhau), cho nên I^AI^B cho nhóm máu AB.

Ngoài trường hợp 1 gen có 2 alen, người ta còn phát hiện trường hợp số alen của 1 gen >2, chúng tạo nên dãy alen (đa alen). Như ví dụ nêu trên, gen quy định nhóm máu ABO có 3 alen: I^A, I^B và i (hay I^O). Dãy alen nhóm máu của đại gia súc có hơn 100 alen. Gen màu mắt của ruồi giấm có 12 alen với tính trội giảm dần theo thứ tự sau:

W^+(đỏ dại) > W^{sat} (đỏ) > W^{co} (san hô)>W^w (rượu nho) > W^{ap3} (trái mơ) > W^{ch} (trái đào) > W^e (đỏ son) > W^{bl} (đỏ máu) > W^{ap} (trái mơ nhạt) > W^i (ngà voi) > W^t (trắng đục) > w (trắng).

3. Gen gây chết

Màu lông ở chuột đồng do 1 gen quy định. Khi cho giao phối chuột lông vàng với nhau các con sinh ra có tỉ lệ 2 lông vàng: 1 lông đen. Kết quả này cho thấy lông vàng là tính trạng trội, còn lông đen là tính trạng lặn và 1/4 số con bị chết có KG đồng hợp trội (hình II.10).



Hình II.10. *Sự di truyền màu lông ở chuột*

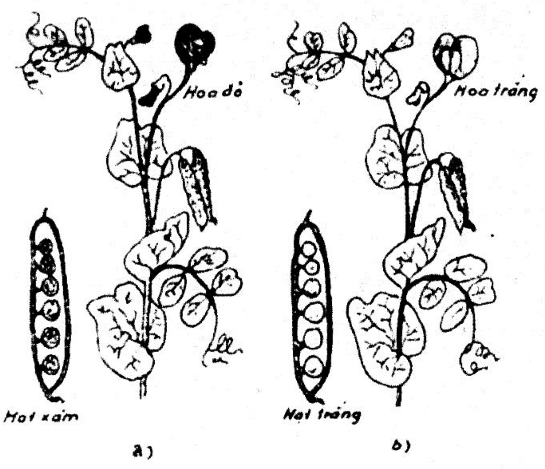
Giải phẫu một số chuột cái vàng có chứa trong tổ hợp lai cho thấy trong dạ con có một số bào thai lông vàng dị hình bị chết.

Alen trội màu vàng nhưng có tác động gây chết khi ở thể đồng hợp. Sau đó người ta phát hiện thêm các gen nửa gây chết (semilethal) và làm giảm sức sống (subvital). Các gen này thường làm sai lệch tỉ lệ phân li.

4. Gen đa hiệu

Trường hợp một gen chi phối nhiều tính trạng gọi là tính đa hiệu của gen hay gen đa hiệu

Trong các thí nghiệm trên đậu Hà lan, Menđen đã nhận thấy thứ hoa tím thì có hạt màu nâu, trong nách lá có một chấm đen, thứ hoa trắng có hạt màu nhạt, trong nách lá không có chấm (hình II. 11).



Hình II.11. *Tính đa hiệu của gen*

Khi nghiên cứu biến dị ở ruồi giấm, Moocgan nhận thấy gen quy định cánh cụt đồng thời quy định một số tính trạng khác: đốt thân ngắn, lông cứng ra, hình dạng cơ quan sinh dục thay đổi, trứng đẻ ít đi, tuổi thọ rút ngắn, ấu trùng yếu...

Ở người có một đột biến gen trội gây hội chứng Macphan: chân tay dài ra đồng thời thủy tinh thể ở mắt bị hủy hoại.

Gen đa hiệu là một cơ sở để giải thích hiện tượng biến dị tương quan. Khi một gen đa hiệu bị đột biến thì nó sẽ đồng thời kéo theo sự biến dị ở một số tính trạng mà nó chi phối.

II. TÍNH TRẠNG DO NHIỀU GEN KHÔNG ALEN CHI PHỐI

Các gen không alen là các gen không nằm trên cùng một vị trí (locut) của cặp NST tương đồng. Ví dụ, ở đậu Hà Lan, các gen quy định màu sắc và hình dạng hạt là các gen không alen. Tính trạng do nhiều gen không alen chi phối gồm các dạng: tác động bổ trợ, tác động át chế và tác động cộng gộp. Tính trạng bị chi phối do nhiều gen không alen nằm trên các nhiễm sắc thể khác nhau hoặc trên cùng nhiễm sắc thể.

1. Tác động bổ trợ

Tương tác bổ trợ là các gen không alen (không tương ứng) khi cùng hiện diện trong một kiểu gen (KG) sẽ tạo KH riêng biệt. Tương tác bổ trợ biểu hiện ra nhiều dạng với những tỉ lệ KH F_2 khác nhau.

a) Tỉ lệ F_2 là 9: 7

Khi lai hai thứ đậu thơm (*Lathyrus odoratus*) thuần chủng hoa đỏ thẫm và hoa trắng với nhau thu được kết quả được thể hiện ở hình II.12.

F_2 có tổng tỉ lệ KH: 9 + 7 = 16 được hình thành từ 16 tổ hợp giao tử (hợp tử) ở F_2. 16 tổ hợp này được tạo thành do sự kết hợp của 4 loại giao tử đực với 4 loại giao tử cái của F_1. Như vậy, F_1 phải dị hợp về 2 cặp gen và chúng phân li độc lập với nhau trong quá trình phát sinh giao tử. Kí hiệu KG của F_1 là AaBb và 4 loại giao tử đực cũng như cái ở F_1 được tạo thành là AB, Ab, aB, ab với xác suất đều bằng 1/4.

Sự kết hợp của 4 loại giao tử đực với 4 loại giao tử cái:

(1/4AB + 1/4Ab + 1/4aB + 1/4ab) x (1/4AB + 1/4Ab + 1/4aB + 1/4ab)

Cho F_2 có tỉ lệ KG:

1AABB: 2AABb: 2AaBB: 4AaBb: 2Aabb: 2aaBb: 1AAbb: 1aaBB: 1aabb

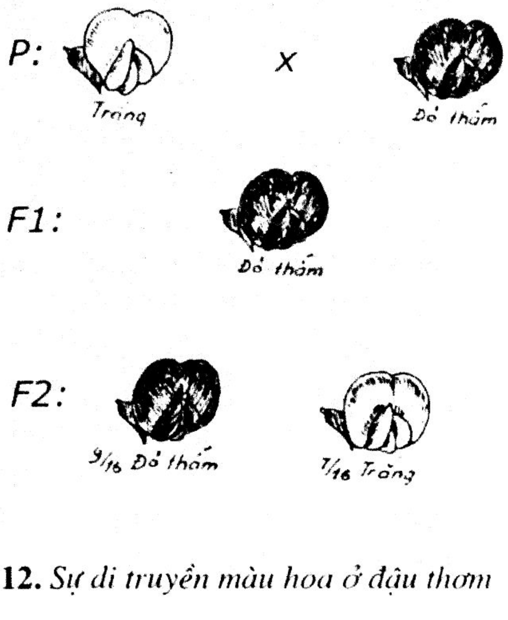
Rút gọn về các tổ hợp có mặt 2 loại gen trội, một loại gen trội và toàn gen lặn thì F_2 có:

9 (A-B-): 3 (A-bb): 3 (aaB-): 1 aabb

Đối chiếu tỉ lệ KG với tỉ lệ KH cho thấy:

9 (A-B -) $\approx$ 9 hoa đỏ

3 (A-bb) + 3 (aaB -) + 1aabb $\approx$ 7 hoa trắng



Hình II.12. *Sự di truyền màu hoa ở đậu thơm*

Như vậy, màu đỏ thẫm của hoa là kết quả tương tác bổ trợ của 2 gen không alen. Sự phân tích trên cho thấy nếu trong KG:

- Có mặt 2 gen trội A và B tác động bổ trợ cho màu đỏ
- Có mặt một gen trội A hoặc B hay toàn gen lặn (aabb) cho màu trắng.

Hai cặp alen Aa và Bb phân li độc lập với nhau nhưng không tác động riêng rẽ mà có sự tác động qua lại để xác định màu hoa.

Tỉ lệ F_2 là 9: 7 còn có thể giải thích như sau:

Sắc tố đỏ được tạo ra nhờ 2 yếu tố: tiền chất A do enzim B xúc tác phản ứng đã biến thành sắc tố đỏ ở hoa. Vì vậy, KG A-B- cho hoa đỏ. Các KG A-bb và aaB- đều thiếu một yếu tố, còn aabb thiếu cả hai yếu tố nên hoa có màu trắng.

Sự hỗ trợ hoặc làm gián đoạn chuỗi phản ứng cho hiệu quả tương tác gen. Nếu các gen góp thêm cho đủ phản ứng thì có tác động bổ trợ (ví dụ như tỉ lệ 9: 7 nói trên), còn nếu làm gián đoạn thì gây át chế.

Tỉ lệ 9: 7 cũng có thể giải thích bằng tác động át chế: aa át chế B- và bb át chế A-; hoặc A tổng hợp sắc tố đỏ và a cho màu trắng, còn B không át chế A và bb át chế A.

b) Tỉ lệ F_2 là 9: 3: 3: 1

Sự di truyền hình dạng mào gà là một ví dụ điển hình cho tỉ lệ này (hình II.13). Sơ đồ lai như sau:

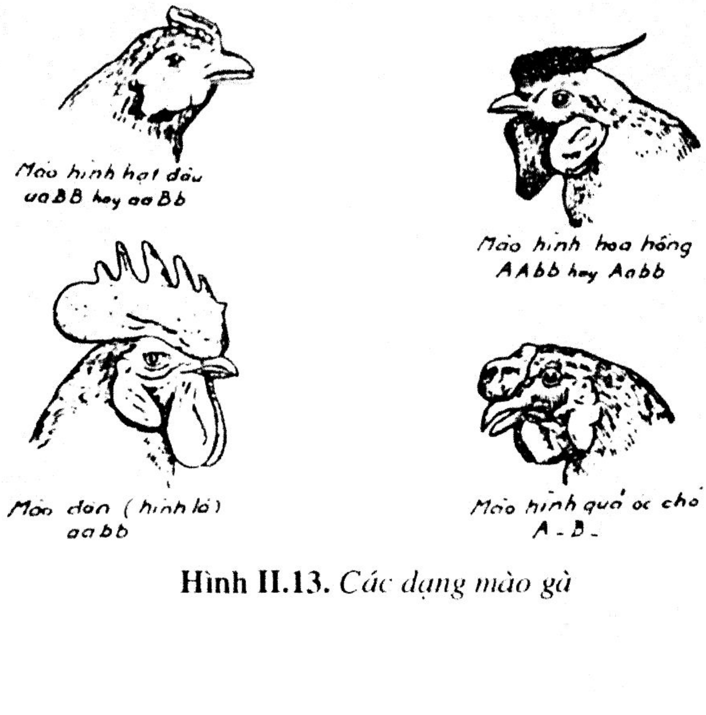
P (thuần chủng): Mào hình hạt đậu x Mào hình hoa hồng

F_1: Mào hình quả óc chó

F_2: 9/16 hình quả óc chó: 3/16 hình hoa hồng: 3/16 hình hạt đậu: 1/16 mào đơn

Bằng lập luận như ở tỉ lệ 9 : 7, sự di truyền hình dạng mào gà bị chi phối bởi sự tương tác bổ trợ, cụ thể như sau:

- 9 A-B-: Mào hình quả óc chó do gen A và gen B tác động bổ trợ cho nhau.
- 3 A-bb: Mào hình hoa hồng do sự biểu hiện riêng của gen A.
- 3 aaB -: Mào hình hạt đậu do sự biểu hiện riêng của gen B.
- 1 aabb: Mào đơn do tác động của các alen lặn.



Mào hình hạt đậu
aaBB hay aaBb

Mào hình hoa hồng
AAbb hay Aabb

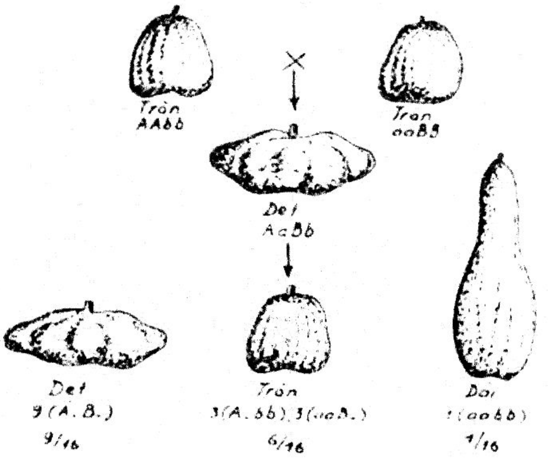
Mào đơn (hình lá)
aabb

Mào hình quả óc chó
A-B-

Hình II.13. *Các dạng mào gà*

c) Tỉ lệ F_2 là 9: 6: 1

Sự di truyền hình dạng quả bí ngô (bí đỏ) được phản ánh ở sơ đồ lai hình II.14.


Tròn
AAbb
×
Tròn
aaBB
Dẹt
AaBb
Dẹt
9(A.B.)
9/16
Tròn
3(A.bb),3(aaB.)
6/16
Dài
1(aabb)
1/16

Hình II.14. *Sự di truyền hình dạng quả bí ngô*

Bằng lập luận như ở tỉ lệ 9: 7, người ta cũng xác định được hình dạng quả bí cũng chịu sự chi phối bởi sự tác động bổ trợ giữa hai loại gen trội (hình II.14).

2. Tác động át chế

Khi một gen (trội hoặc lặn) làm cho một gen khác (không alen) không biểu hiện KH gọi là tác động át chế. Át chế trội diễn ra khi A >B (hoặc ngược lại B >A) và át chế lặn xảy ra khi aa >B (hoặc bb>A) hoặc alen của lôcut này át chế các alen của lôcut khác. Tùy theo từng kiểu át chế mà F_2 có tỉ lệ KH cụ thể.

a) ***F_2 có tỉ lệ là 13: 3***

Sự di truyền màu lông ở gà được phản ánh ở sơ đồ lai hình II.15.

Kết quả phép lai được giải thích như sau:

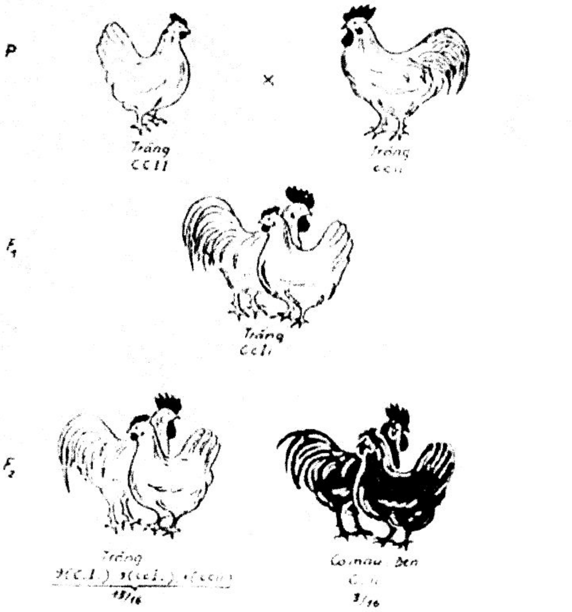
- Gen C tạo màu đen, còn gen c xác định màu lông trắng.

- Gen I có tác động át chế gen C (I >C) khi chúng hiện diện ở cùng một KG, làm cho gen C không tạo được màu đen, còn gen i không có vai trò át chế.

Như vậy, nếu trong KG:

- Có mặt gen I hoặc toàn gen lặn (ccii) cho màu lông trắng.

- Có mặt gen C (C-ii) tạo màu lông đen.


P
Trắng
CCII
×
Trắng
ccii
F1
Trắng
CcIi
F2
Trắng
9(C.I.) 3(ccI.) 1(ccii)
13/16
Có màu đen
C.ii
3/16

Hình II.15. *Sự di truyền màu lông ở gà* *b) Tỉ lệ F_2 là 12: 3: 1*

Sự di truyền màu hạt ngô (bắp) được thể hiện ở hình II.16. Kết quả phép lai được giải thích như sau:

- Gen Y xác định màu vàng, còn gen y không tạo mầu (màu trắng).

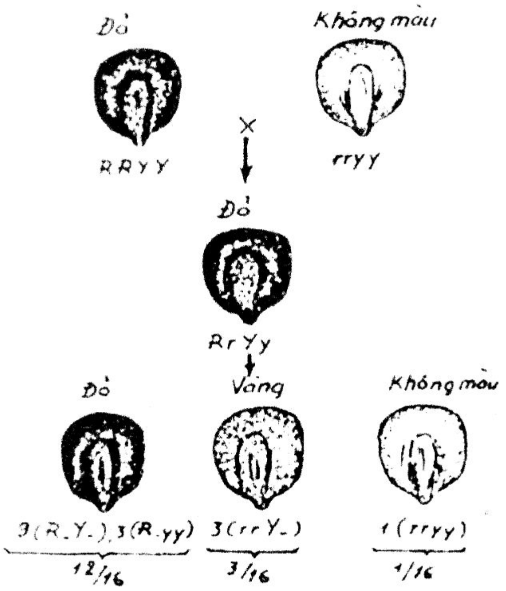
- Gen R vừa xác định màu đỏ vừa át chế gen Y (R >Y) khi chúng ở cùng một KG, làm cho gen Y không tạo màu. Gen r không tạo màu và không có vai trò át chế.

Như vậy, nếu trong KG:

- Có gen R sẽ xác định hạt màu đỏ.

- Có gen Y (rrY-) sẽ cho hạt màu vàng.

- Có toàn gen lặn (rryy) sẽ không tạo màu (trắng).


Đỏ
Không màu
RRYY
rryy
Đỏ
RrYy
Đỏ
Vàng
Không màu
9(R-Y-),3(R-yy)
3(rrY-)
1(rryy)
12/16
3/16
1/16

Hình II.16. *Sự di truyền màu hạt ngô (bắp)*

c) Tỉ lệ F_2 là 9:3:4

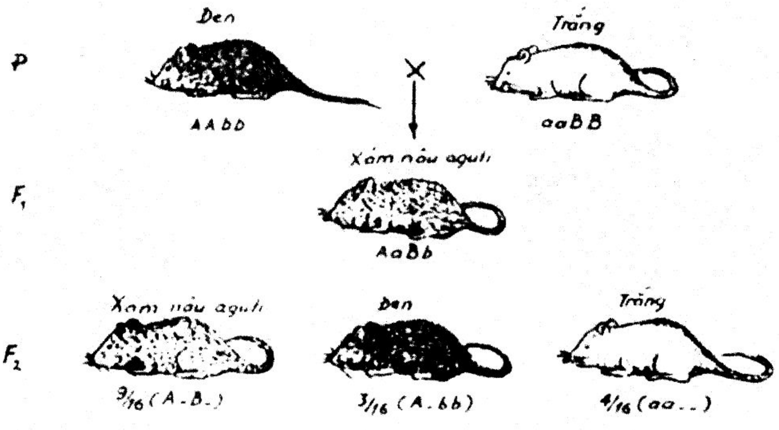
Khi lai hai giống chuột thuần chủng lông đen và lông trắng với nhau được F_1 có lông màu xám nâu aguti (sợi lông có hai đầu màu đen, đoạn giữa màu vàng). Cho chuột F_1 giao phối với nhau được F_2 có tỉ lệ KH như hình II.17.

Kết quả phép lai cho thấy nếu trong kiểu gen:

- Có mặt 2 loại gen trội (A-B-) xác định màu xám nâu aguti.

- Có mặt gen trội A (A-bb) cho mầu đen.

- Có mặt gen trội B (aaB-) hoặc toàn gen lặn (aabb) quy định lông trắng.


P
Đen
Trắng
AAbb
aaBB
F1
Xám nâu aguti
AaBb
F2
Xám nâu aguti
đen
Trắng
9/16 (A-B-)
3/16 (A-bb)
4/16 (aa--)

Hình II.17. *Sự di truyền màu lông ở chuột*

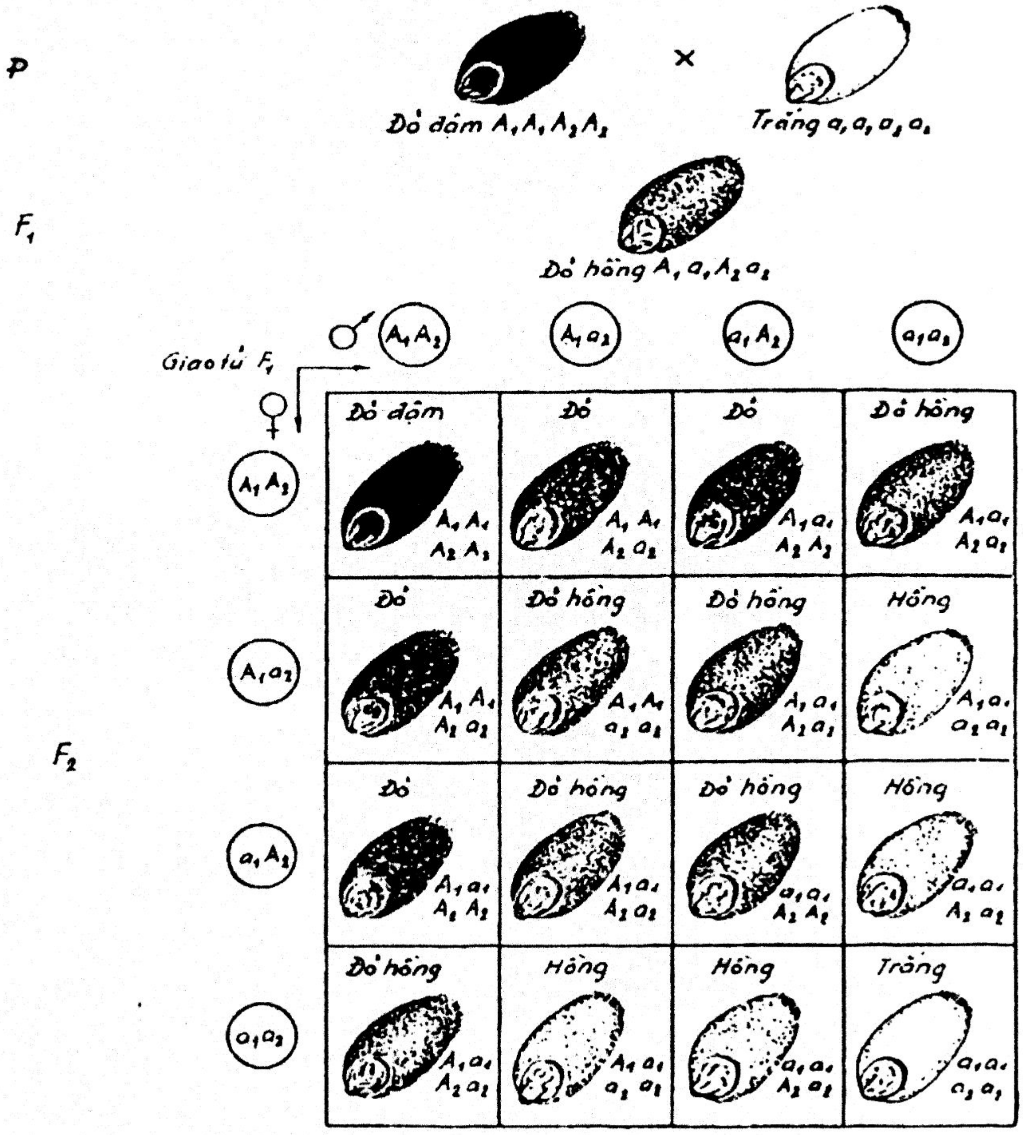
Như vậy, gen A vừa cho màu đen (khi đứng riêng) vừa tương tác bổ trợ với gen B cho màu aguti. Còn gen a ngoài chức năng xác định màu trắng còn có tác dụng át chế gen B khi ở thể đồng hợp (aa >B).

3. Tác động cộng gộp

Hình II.18 phản ánh sơ đồ lai của phép lai hai thứ lúa mì thuần chủng hạt đỏ đậm và hạt trắng. F_2 có tỉ lệ 15 hạt đỏ: 1 hạt trắng. Tuy nhiên, màu đỏ của hạt có độ đậm nhạt khác nhau.

Màu hạt đỏ đậm nhạt khác nhau tùy thuộc vào số lượng gen trội, khi số lượng gen trội trong kiểu gen càng nhiều thì màu đỏ càng đậm. Hiện tượng này được gọi là tác động cộng gộp của các gen không alen hay tác động đa gen, nghĩa là một tính trạng bị chi phối bởi 2 hoặc nhiều cặp gen, trong đó mỗi một gen cùng loại (trội hoặc lặn) góp phần như nhau vào sự biểu hiện tính trạng, do đó do tác động đa gen theo kiểu tích lũy hay cộng gộp của các gen đã hình thành kiểu hình cụ thể.

Các tính trạng số lượng chịu sự tác động đa gen. Ví dụ, một số tính trạng có liên quan tới năng suất của nhiều vật nuôi, cây trồng như số lượng hạt trên bắp ngô, sản lượng trứng ở gia cầm... cũng như các tính trạng màu da, chiều cao ở người bị chi phối bởi sự tác động cộng gộp của nhiều gen không alen.


P
Đỏ đậm A₁A₁A₂A₂
×
Trắng a₁a₁a₂a₂
F₁
Đỏ hồng A₁a₁A₂a₂
Giao tử F₁
♂
A₁A₂
A₁a₂
a₁A₂
a₁a₂
♀
A₁A₂
A₁a₂
a₁A₂
a₁a₂
F₂
Đỏ đậm A₁A₁A₂A₂
Đỏ A₁A₁A₂a₂
Đỏ A₁a₁A₂A₂
Đỏ hồng A₁a₁A₂a₂
Đỏ A₁A₁A₂a₂
Đỏ hồng A₁A₁a₂a₂
Đỏ hồng A₁a₁A₂a₂
Hồng A₁a₁a₂a₂
Đỏ A₁a₁A₂A₂
Đỏ hồng A₁a₁A₂a₂
Đỏ hồng a₁a₁A₂A₂
Hồng a₁a₁A₂a₂
Đỏ hồng A₁a₁A₂a₂
Hồng A₁a₁a₂a₂
Hồng a₁a₁A₂a₂
Trắng a₁a₁a₂a₂

Hình II.18. *Sự di truyền màu hạt lúa mì*

§5. DI TRUYỀN LIÊN KẾT

I. T.H..MORGAN VÀ THUYẾT DI TRUYỀN NST

1. Sơ lược tiểu sử T.H.Morgan (1866 – 1945)

ẢnhV.1.T.H.Morgan (1866 -1945)

Thomas Hunt Morgansinh ngày 25-9-1866 tại bang Kentuca (Mĩ). Năm 20 tuổi, ông tốt nghiệp đại học vào loại xuất sắc. Năm 24 tuổi ông nhận được bằng tiến sĩ và năm 25 tuổi được phong giáo sư. Ông là một nhà phôi học, giảng dạy tại trường đại học Columbia (Mĩ).T.H.Morgan đã quyết định chuyển sang nghiên cứu di truyền học, lúc đó còn là một ngành khoa học trẻ.

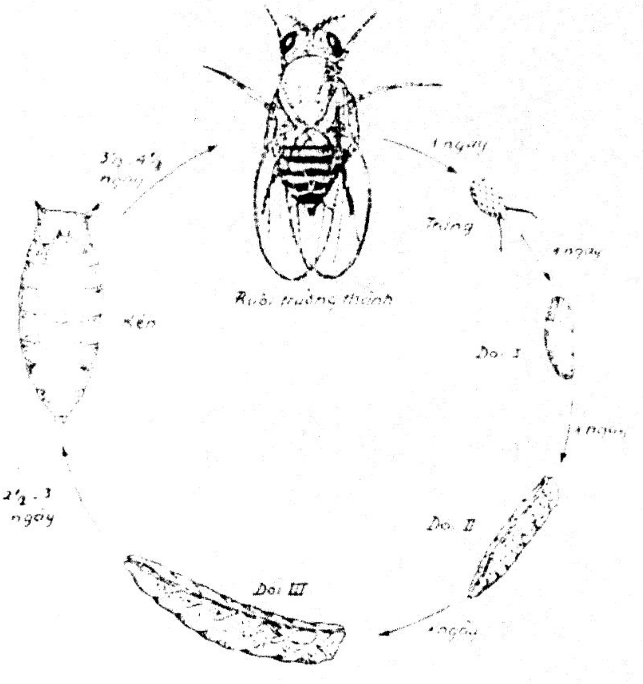
Ban đầu T.M.Morgan không tán thành các quy luật di truyền Menđen và thuyết di truyền NST. Ông dự trù kinh phí xin tiến hành thí nghiệm lai ở thỏ, nhưng không được chấp nhận vì kinh phí quá lớn. Sau đó, ông đã chọn được một đối tượng độc đáo và thuận lợi cho nghiên cứu di truyền là ruồi giấm. Phòng thí nghiệm của T.H.Morgan về sau được gọi là "phòng thí nghiệm ruồi".

Tham gia nghiên cứu cùng T.H.Morgan có 3 học trò sau này cũng là các nhà di truyền học nổi tiếng là C. Bridges, A.H.Sturtevant và G. Muller. Nhóm nghiên cứu này đã chứng minh các nhân tố di truyền Menđen nằm trên NST và hoàn chỉnh thuyết di truyền NST. Thuyết di truyền NST xác nhận sự đúng đắn của thuyết di truyền về gen (nhân tố di truyền), cho thấy các gen phân bố theo chiều dọc NST tạo thành nhóm liên kết.

Do cống hiến khoa học T.H.Morgan đã được nhận giải thưởng Nobel vào năm 1934. Tên tuổi của ông mãi mãi gắn liền với tên tuổi của Menđen được xem là những người sáng lập ra Di truyền học.

2. Ruồi giấm *Drosophila melanogaster* là đối tượng nghiên cứu thuận lợi cho di truyền học

Ruồi giấm *Drosophila melanogaster* là đối tượng nghiên cứu di truyền học của T.M.Morgan. Ruồi giấm là một loài ruồi nhỏ thường có thân xám trắng, mắt đỏ, thường bu vào các trái cây chín. Nó là một đối tượng mang nhiều đặc điểm thuận lợi cho các nghiên cứu di truyền:

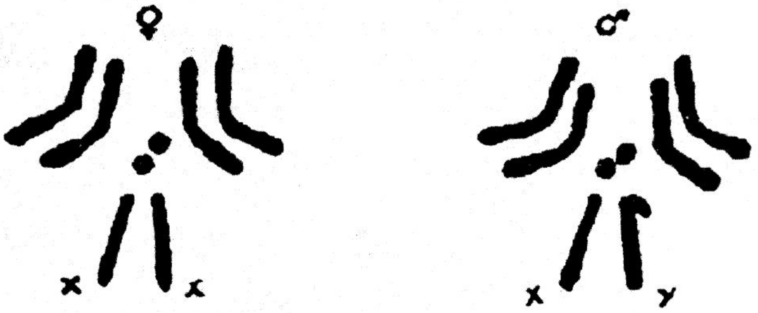


Hình II.19. *Ruồi giấm và chu trình sống*

- Chu trình sống ngắn: Toàn bộ quá trình từ trứng nở ra dòi, rồi nhộng và ruồi trưởng thành ở 25^0C chỉ có 10 ngày (hình II.19). Từ một cặp ruồi trung bình đẻ ra khoảng 100 ruồi con.

- Các tính trạng biểu hiện rõ ràng, có nhiều thể đột biến. Năm 1910 Morgan nhận được đột biến đầu tiên ở ruồi giấm là mắt trắng. Cho đến nay đã nhận được ở ruồi giấm hơn 400 đột biến ảnh hưởng đến nhiều tính trạng khác nhau.

- Dễ nuôi trên môi trường nhân tạo, ít choán chỗ trong phòng thí nghiệm và dễ lai chúng với nhau.



Hình II.20. *Bộ NST lưỡng bội của ruồi giấm*

- Bộ NST lưỡng bội có số lượng ít với 2n=8 (gồm 6A và XX (con cái) hay XY (con đực) (hình II.20). Ngoài ra còn có NST khổng lồ dễ quan sát ở tế bào của tuyến nước bọt.

Nhờ những ưu thế nêu trên, các nghiên cứu ở ruồi giấm đã xây dựng nên thuyết di truyền NST và cho đến nay nó vẫn là đối tượng nghiên cứu mẫu của Di truyền học.

II. LIÊN KẾT HOÀN TOÀN

Ở ruồi giấm, gen B quy định thân xám, gen b quy định thân đen; gen V quy định cánh dài bình thường, gen v quy định cánh cụt.

Morgan lai hai dòng ruồi giấm thuần chủng thân xám, cánh dài và thân đen, cánh cụt được F_1 toàn ruồi thân xám, cánh dài. Sau đó ông thực hiện phép lai giữa ruồi đực F_1 với ruồi cái thân đen, cánh cụt thu được ở thế hệ sau có tỉ lệ

1 thân xám, cánh dài:1 thân đen, cánh cụt.

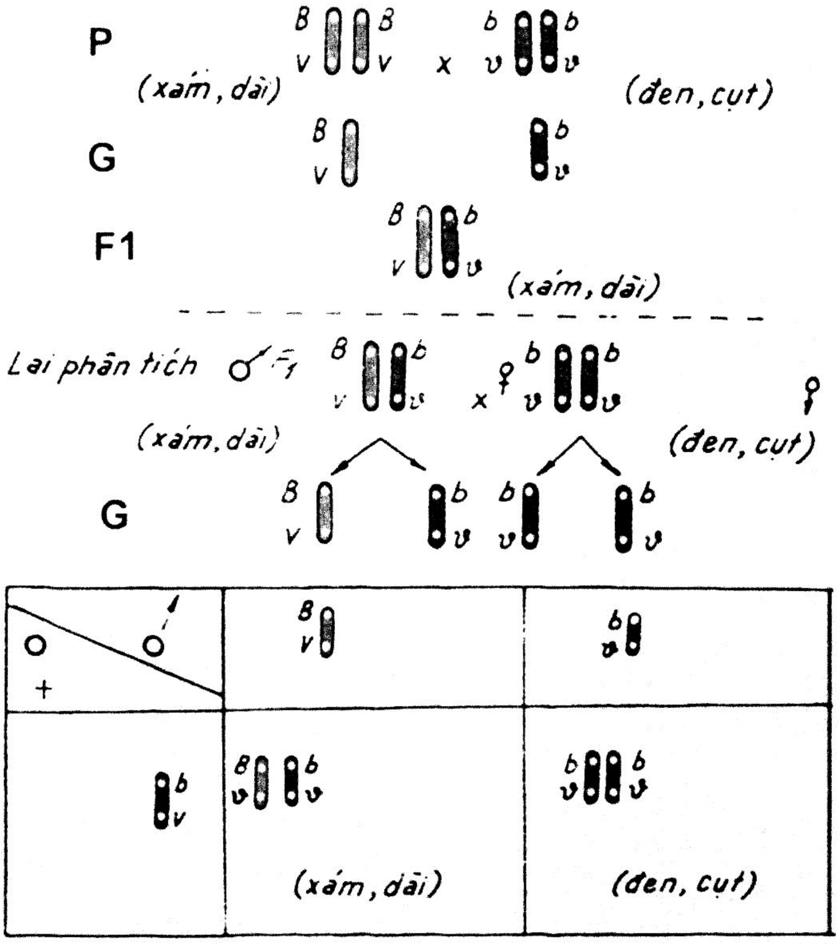
Đây là kết quả phép lai phân tích. Kết quả này cho thấy các gen quy định màu sắc thân và hình dạng cánh không phân li độc lập, vì tỉ lệ KH do phân li độc lập qua lai phân tích thu được phải là 1: 1:1:1. Vả lại, kết quả phép lai cho thấy ruồi cái thân đen cánh cụt chỉ cho một loại giao tử bv, do đó ruồi đực F_1 cho 2 loại giao tử là BV và bv. Từ đó Morgan cho rằng các gen màu sắc thân và hình dạng cánh phải cùng trên một NST, nghĩa là chúng liên kết với nhau. Điều này đã được giải thích bằng sơ đồ lai ở hình II.21.

Như vậy, thân xám và cánh dài cũng như thân đen và cánh cụt luôn luôn được di truyền đồng thời với nhau được giải thích bằng sự di truyền liên kết gen hoàn toàn, nghĩa là các gen quy định nhóm tính trạng này nằm trên một NST cùng phân li về giao tử và cùng được tổ hợp qua quá trình thụ tinh.

Trong tế bào, số lượng gen lớn hơn số lượng NST rất nhiều, nên mỗi NST phải mang nhiều gen, phân bố theo chiều dài của nó và tạo thành nhóm gen liên kết. Số nhóm liên kết ở mỗi loài thường ứng với số NST trong bộ đơn bội (n) của loài. Ví dụ: ở ruồi giấm, 4 nhóm liên kết tương ứng với n = 4.

Nếu sự phân li độc lập của các cặp gen làm xuất hiện nhiều biến dị tổ hợp thì liên kết gen hoàn toàn không tạo ra hay hạn chế sự xuất hiện biến dị tổ hợp. Ví dụ như trong thí nghiệm trên của Morgan ở thế hệ lai không xuất hiện những kiểu hình khác P.

Di truyền liên kết đảm bảo sự di truyền bền vững của từng nhóm tính trạng được quy định bởi các gen trên một NST, nhờ đó trong chọn giống người ta có thể chọn được những nhóm tính trạng tốt luôn đi kèm với nhau.



Hình II.21. *Cơ sở tế bào học của di truyền liên kết*

III. DI TRUYỀN LIÊN KẾT KHÔNG HOÀN TOÀN

Cũng trong thí nghiệm nói trên, nhưng khi cho ruồi cái F_1(BV// bv) giao phối với ruồi đực thân đen, cánh cụt (bv//bv), Morgan đã thu được 4 kiểu hình với các tỉ lệ sau:

P_a♂ thân đen, cánh cụt x ♀ thân xám, cánh dài (F_1)

F_a: 0,415 thân xám, cánh dài; 0,415 thân đen, cánh cụt;

0,085 thân xám, cánh cụt; 0,085 thân đen, cánh dài

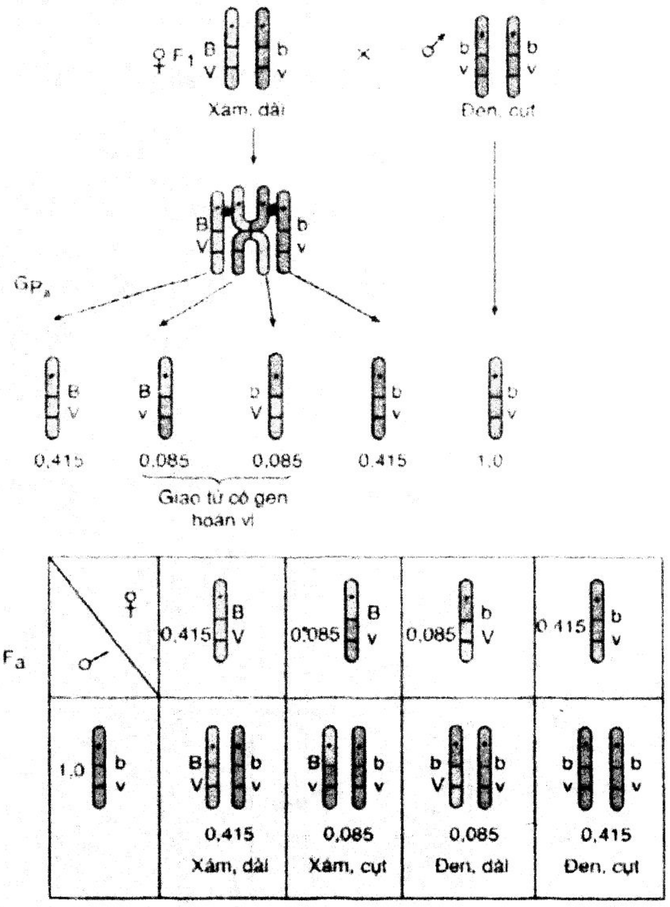
Kết quả của phép lai không giải thích được bằng liên kết gen hoàn toàn và phân li độc lập của các gen. 4 KH được hình thành từ 4 kiểu tổ hợp giao tử. Ruồi đực thân đen, cánh cụt chỉ cho 1 loại giao tử bv, như vậy ruồi cái F_1 cho 4 loại giao tử với tỉ lệ : BV = bv = 0,415; Bv = bV = 0,085.

Như vậy, trong phát sinh giao tử cái đã xảy ra sự hoán vị (đổi chỗ) giữa các alen V và v, dẫn đến sự xuất hiện thêm 2 loại giao tử Bv và bV, do đó có sự tổ hợp lại các tính trạng của bố mẹ là thân đen, cánh dài và thân xám, cánh cụt (biến dị tổ hợp).

Sự hoán vị gen được giải thích trên cơ sở tế bào học là do sự trao đổi chéo ở từng đoạn tương ứng giữa 2 nhiễm sắc tử không phải chị em (crômatit) trong cặp NST kép tương đồng ở kì đầu của lần phân bào I trong giảm phân (hình II.22).

Sự trao đổi chéo nói trên đã tạo ra các loại giao tử mang gen hoán vị có tỉ lệ luôn bằng nhau (trong thí nghiệm trên, tỉ lệ Bv = bV = 0,085), do đó các loại giao tử có gen liên kết cũng luôn bằng nhau (tỉ lệ BV = bv = 0,415).

Tỉ lệ các giao tử mang gen hoán vị phản ánh tần số hoán vị gen. Tần số hoán vị gen được tính bằng tổng tỉ lệ các loại giao tử mang gen hoán vị (kết quả thí nghiệm trên cho thấy tần số hoán vị gen là 0,085 + 0,085 = 0,17). Tần số hoán vị gen thể hiện khoảng cách tương đối giữa 2 gen trên cùng NST, tần số càng lớn thì khoảng cách giữa 2 gen càng xa, lực liên kết càng yếu, nếu tần số càng nhỏ thì ngược lại. Dựa vào tần số hoán vị gen người ta xác lập được bản đồ di truyền. Tần số hoán vị gen không vượt quá 50% vì một phần là các gen trên NST có xu hướng liên kết là chủ yếu và sự trao đổi đoạn thường diễn ra giữa 2 trong 4 sợi crômatit của cặp NST tương đồng.



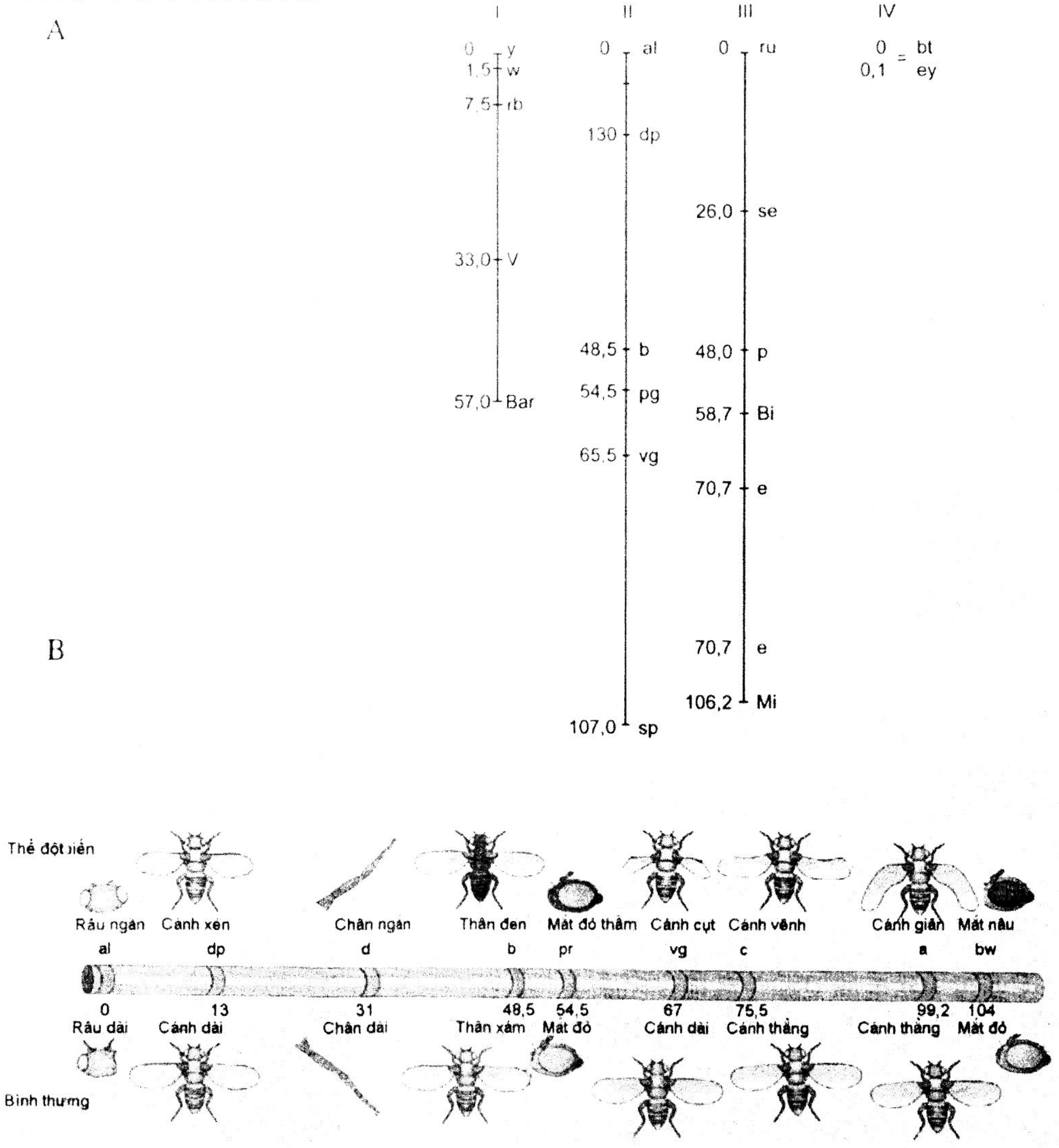
Hình II.22. *Cơ sở tế bào học của hoán vị gen*

Sự hoán vị gen chỉ có ý nghĩa khi tạo ra sự tổ hợp lại của các gen không tương ứng (không alen) trên NST (ví dụ Bv, bV), vì vậy các gen liên kết ở trạng thái đồng hợp hay chỉ có một cặp dị hợp thì sự hoán vị gen xảy ra sẽ không có hiệu quả gì. Do đó, để xác định tần số hoán vị gen người ta thường dùng phép lai phân tích.

Trong thí nghiệm của Morgan, trao đổi chéo xảy ra trong phát sinh giao tử cái nhưng đó không phải là trường hợp tổng quát cho mọi nhóm liên kết và mọi lòai. Trao đổi chéo có thể xảy ra trong nguyên phân.

Di truyền liên kết không hoàn toàn (hoán vị gen) làm tăng số biến dị tổ hợp. Nhờ hoán vị gen mà những gen quý trên các NST tương đồng có dịp tổ hợp với nhau làm thành nhóm gen liên kết. Điều này rất có ý nghĩa trong chọn giống và tiến hóa. Thông qua việc xác định tần số hoán vị gen người ta lập bản đồ di truyền. Điều đó cũng có giá trị trong lí thuyết và thực tiễn.

IV. BẢN ĐỒ DI TRUYỀN


A
I
II
III
IV
0 y
1,5 w
7,5 rb
33,0 V
57,0 Bar
0 al
130 dp
48,5 b
54,5 pg
65,5 vg
107,0 sp
0 ru
26,0 se
48,0 p
58,7 Bi
70,7 e
70,7 e
106,2 Mi
0 bt
0,1 ey
B
Thể đột biến
Râu ngắn
Cánh xẻn
Chân ngắn
Thân đen
Mắt đỏ thẫm
Cánh cụt
Cánh vểnh
Cánh giẫn
Mắt nâu
al
dp
d
b
pr
vg
c
a
bw
0
13
31
48,5
54,5
67
75,5
99,2
104
Râu dài
Cánh dài
Chân dài
Thân xám
Mắt đỏ
Cánh dài
Cánh thẳng
Cánh thẳng
Mắt đỏ
Bình thường

Hình II.23. Bản đồ di truyền sơ lược (A) và NST số II (B) ở ruồi giấm (Drosophila melanogaster)

Hình II.23. Bản đồ di truyền sơ lược (A) và NST số II (B) ở ruồi giấm (*Drosophila melanogaster*)

Bản đồ di truyền (bản đồ gen) là sơ đồ phân bố các gen trên các NST của một loài (hình I.23). Các nhóm liên kết được đánh số theo thứ tự của NST trong bộ đơn bội của loài như I, II, III... hay 1, 2, 3... Các gen trên NST được ghi bằng các chữ viết tắt tên của các tính trạng thường bằng tiếng Anh.

Đơn vị khoảng cách trên bản đồ là centimorgan (cM) ứng với tần số hoán vị gen 1%. Vị trí tương đối của các gen trên một NST thường được tính từ một đầu mút của NST.

Trong công tác giống, nhờ bản đồ gen có thể giảm bớt thời gian chọn đôi giao phối một cách mò mẫm, do đó nhà tạo giống rút ngắn được thời gian tạo giống.

Để lập bản đồ di truyền phải tiến hành theo quy trình với thứ tự là xác định nhóm liên kết rồi đến xác định vị trí của gen trên NST.

- Việc xác định nhóm liên kết thường bằng phép lai phân tích 2 cặp tinh trạng. Căn cứ vào tỉ lệ phân li KH là 1: 1 thì các gen chi phối 2 cặp tính trạng đó liên kết. Cứ xem xét 2 gen một như vậy, cuối cùng sẽ xác định được có bao nhiêu NST (tức nhóm liên kết) trong bộ đơn bội của một loài và những gen nào nằm trên NST nào.
- Việc xác định vị trí của gen trên NST thường bằng phép lai phân tích 3 cặp tính trạng với tất cả các gen có trên mỗi NST theo từng tổ hợp của 3 gen một, người ta xác định được trình tự các gen trên NST.

Ví dụ, ở ngô gen A – mầm xanh, a – mầm vàng; B – mầm mờ, b – mầm bóng; D – lá bình thường, d – lá bị cứa. Khi lai phân tích cây ngô dị hợp về cả 3 cặp gen thì thu được kết qủa ở bảng II.2.

Bảng II.2. *Kết quả của phép lai ở ngô*

Giao tử của P		KG của Fa	Số cá thể	%số cá thể
Không trao đổi chéo (TĐC)	ABD abd	$\frac{ABD}{abd}$ $\frac{abd}{abd}$	235 } 505 270	69,6
TĐC đơn ở đoạn I	Abd aBD	$\frac{Abd}{abd}$ $\frac{aBD}{abd}$	62 } 122 60	16,8
TĐC đơn ở đoạn II	ABd abD	$\frac{ABd}{abd}$ $\frac{abD}{abd}$	40 } 88 48	12,1
TĐC kép ở đoạn I và II	AbD aBd	$\frac{AbD}{abd}$ $\frac{aBd}{abd}$	7 } 11 4	1,5
		Tổng cộng	726	100

Số liệu ở bảng trên cho thấy phần lớn số cá thể có KH của bố mẹ được hình thành từ các KG không có trao đổi chéo. Số cá thể nhận được do TĐC ở giữa gen a và b chiếm: 16,8 + 1,5 = 18,3%, tần số TĐC giữa gen b và d là 12,1 + 1,5 = 13'6%, còn tần số TĐC giữa a và d là 16,8 + 12,1 + (2 x 1,5) = 31,9%. Như vậy trình tự sắp xếp của 3 gen là:

a ← 18,3 → b ← 13,6 → d

← 31,9 →

Bình thường TĐC kép là: 18,3% x 13,6% = 2,5%, nhưng thực nghiệm chỉ nhận được 1,5% thấp hơn tính toán lí thuyết 1%, như vậy có hiện tượng nhiễu, nghĩa là TĐC xảy ra tại một điểm trên NST ngăn cản TĐC ở những điểm lân cận. Đại lượng nhiễu được xác định bằng hệ số trùng lặp. Hệ số này được tính trong trường hợp trên bằng 1,5: 2,5 = 0,6 hay 60%.

§6. SỰ XÁC ĐỊNH GIỚI TÍNH

I. CƠ CHẾ NHIỄM SẮC THỂ XÁC ĐỊNH GIỚI TÍNH

Trong các tế bào lưỡng bội (2n) của loài, bên cạnh các NST thường (kí hiệu chung là A) tồn tại thành từng cặp tương đồng giống nhau ở cả hai giới tính, còn có một cặp NST giới tính tương đồng gọi là XX hoặc không tương đồng hoàn toàn là XY. Ví dụ trong tế bào lưỡng bội ở người có 22 cặp NST thường (44 A) và một cặp NST giới tính XX ở nữ hoặc XY ở nam.

Giới tính của mỗi loài tùy thuộc vào sự có mặt của cặp NST giới tính trong tế bào. Nếu giới nào chỉ cho một loại giao tử gọi là đồng giao tử, còn cho 2 loại giao tử gọi là dị giao tử. Kí hiệu của NST giới tính có các dạng sau:

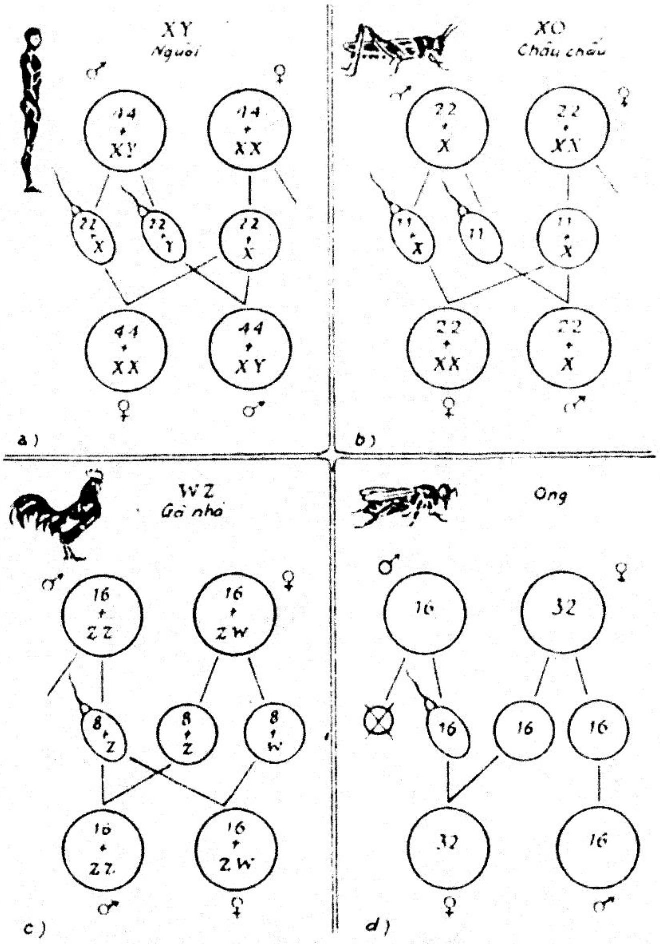
- ***Kiểu XX - XY:*** XX ở giống cái -đồng giao tử (X), XY ở giống đực - dị giao tử (X, Y), như ở người, động vật có vú, ruồi giấm, cây gai, cây chua me...

- ***Kiểu XX - XO***: XX ở giống cái - đồng giao tử (X), XO ở giống đực - dị giao tử (X, O - không mang NST giới tính) như cào cào, châu chấu, gián, bọ xít, rệp...

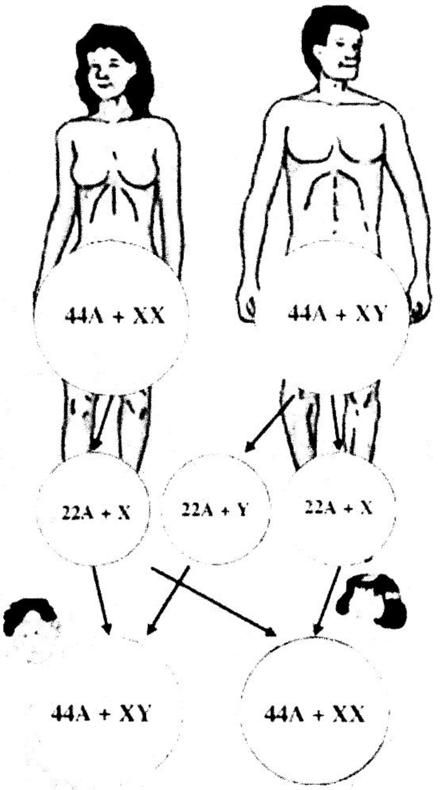
- ***Kiểu ZZ - ZW:*** để tránh sự nhầm lẫn với các kiểu nêu trên khi kí hiệu, các NST giới tính được kí hiệu Z và W. ZZ ở giới đực - đồng giao tử (Z), ZW ở giới cái - dị giao tử (Z, W) như chim, ếch nhái, bò sát, bướm, dâu tây..

- ***Kiểu đơn bội - lưỡng bội:*** đây là kiểu xác định giới tính phụ thuộc vào bộ NST. Trong kiểu xác định này không có NST giới tính. Các cá thể cái phát triển từ trứng được thụ tinh nên có bộ NST lưỡng bội. Còn các cá thể đực được phát triển từ trứng không thụ tinh nên có bộ NST đơn bội. Kiểu xác định giới tính này đặc trưng ở ong, kiến. Số lượng cá thể và thức ăn cho ấu trùng sẽ xác định ong cái sẽ trở thành ong thợ bất thụ hay ong chúa hữu thụ chuyên sinh sản. Các trứng không được thụ tinh (trinh sinh) phát triển thành ong đực.

Ở đa số loài giao phối, giới tính được xác định trong quá trình thụ tinh (hình II.24). Cơ chế xác định giới tính chủ yếu là sự phân li của cặp NST giới tính trong quá trình phát sinh giao tử và được tổ hợp lại qua quá trình thụ tinh. Ở người, phụ nữ chỉ cho một loại trứng mang NST X, đàn ông cho hai loại tinh trùng (một mang NST X và một mang NST Y). Sự thụ tinh giữa trứng với tinh trùng mang X cho hợp tử XX sẽ phát triển thành con gái. Còn sự thụ tinh giữa trứng với tinh trùng mang Y cho hợp tử XY sẽ phát triển thành con trai (hình II.25).


XY
Người
♂
♀
44 + XY
44 + XX
22 + X
22 + Y
22 + X
44 + XX
44 + XY
♀
♂
a)
XO
Châu chấu
♂
♀
22 + X
22 + XX
11 + X
11
11 + X
22 + XX
22 + X
♀
♂
b)
WZ
Gà nhà
♂
♀
16 + ZZ
16 + ZW
8 + Z
8 + Z
8 + W
16 + ZZ
16 + ZW
♂
♀
c)
Ong
♂
♀
16
32
16
16
16
32
16
♀
♂
d)

Hình II.24. *Các hệ thống xác định giới tính chủ yếu ở động vật*


44A + XX
44A + XY
22A + X
22A + Y
22A + X
44A + XY
44A + XX

Hình II.25. *Cơ chế NST xác định giới tính*

Tỉ lệ con trai: con gái là xấp xỉ 1:1 nghiệm đúng trên số lượng cá thể đủ lớn và quá trình thụ tinh giữa các tinh trùng và trứng diễn ra hoàn toàn ngẫu nhiên. Tuy vậy, những nghiên cứu trên người cho biết tỉ lệ con trai: con gái trong giai đoạn bào thai là 114:100. Tỉ lệ đó là 107: 100 vào lúc lọt lòng và 100:100 vào lúc 10 tuổi. Đến tuổi già thì số cụ bà nhiều hơn số cụ ông.

II. CÁC YẾU TỐ ẢNH HƯỞNG ĐẾN SỰ PHÂN HÓA GIỚI TÍNH

Thuyết NST xác định giới tính không loại trừ ảnh hưởng của các nhân tố môi trường trong và ngoài lên sự phân hóa giới tính.

Động vật vốn có nguồn gốc lưỡng tính, sự phân hóa đực cái là kết quả của quá trình tiến hóa. Ngay cả ở nhóm tiến hóa cao, trong một cơ thể đực vẫn còn mầm mống giới tính cái và ngược lại. Vì vậy, khi có rối loạn trong sự tiết ra hoocmôn sinh dục của cơ thể thì xảy ra hiện tượng đổi giới (đực biến thành cái hoặc ngược lại).

Ở giun biển Bonellia, con đực suy giảm bé đi, kí sinh trong ống sinh sản của con cái và chỉ làm nhiệm vụ thụ tinh. Mỗi giun con nở từ trứng, nếu ở riêng lẻ thì phát triển thành con cái. Nếu giun con ở trong nước gặp giun cái trưởng thành thì di chuyển vào ống sinh sản và phát triển thành giun đực. Con đực phát triển chưa hoàn chỉnh nếu bị tách ra khỏi con cái sẽ trở thành dạng trung tính (trung gian).

Nếu cho hoocmôn sinh dục tác động vào những giai đoạn sớm trong sự phát triển cá thể có thể làm biến đổi giới tính tuy cặp NST giới tính vẫn không đổi. Ví dụ dùng metyl testosteron tác động vào cá vàng cái có thể làm cá cái biến thành cá đực.

Một số loài rùa, trứng ủ ở nhiệt độ dưới 28°C sẽ nở thành con đực, còn ở nhiệt độ trên 32°C trứng nở thành con cái. Thầu dầu được trồng trong ánh sáng cường độ yếu thì số hoa đực giảm.

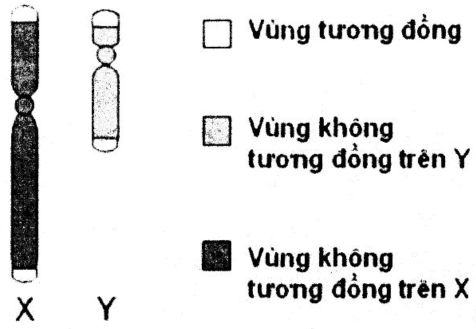
Nắm được cơ chế xác định giới tính và các yếu tố ảnh hưởng tới sự phân hóa giới tính, người ta có thể chủ động điều chỉnh tỉ lệ đực, cái ở vật nuôi cho phù hợp với mục đích sản xuất. Ví dụ như tạo ra toàn tằm đực (tằm đực cho nhiều tơ hơn tằm cái), nuôi bò thịt cần nhiều bê đực, nuôi bò sữa cần nhiều bê cái.

§7. DI TRUYỀN LIÊN KẾT VỚI GIỚI TÍNH

I. SỰ PHÂN HÓA DI TRUYỀN CÁC ĐOẠN CỦA NST X VÀ NST Y

Trên NST giới tính, ngoài các gen quy định tính đực, cái còn có các gen quy định các tính trạng thường. Sự di truyền của các gen này được gọi là di truyền liên kết với giới tính (đã được Moocgan phát hiện lần đầu tiêntrên ruồi giấm năm 1910).

Đoạn NST X và Y bắt cặp (tiếp hợp) với nhau được coi là đoạn tương đồng. Trên đoạn này, gen tồn tại thành cặp tương ứng. Phần còn lại của NST X và Y không bắt cặp với nhau được gọi là đoạn chuyên hóa hay không tương đồng, do đó gen trên X không có gen tương ứng trên Y hoặc ngược lại, gen trên Y không có gen tương ứng trên X (hình II.26).


☐ Vùng tương đồng
▨ Vùng không tương đồng trên Y
■ Vùng không tương đồng trên X
X
Y

Hình II.26. *Cặp NST XY*

II. GEN TRÊN NST X

Morgan đã lai ruồi giấm mắt đỏ thuần chủng với ruồi mắt trắng được kết quả như sau:

- Lai thuận: P : ♀ mắt đỏ x ♂ mắt trắng

F_1 : 100% mắt đỏ

F_2: 3 ruồi mắt đỏ : 1 ruồi mắt trắng (toàn con đực)

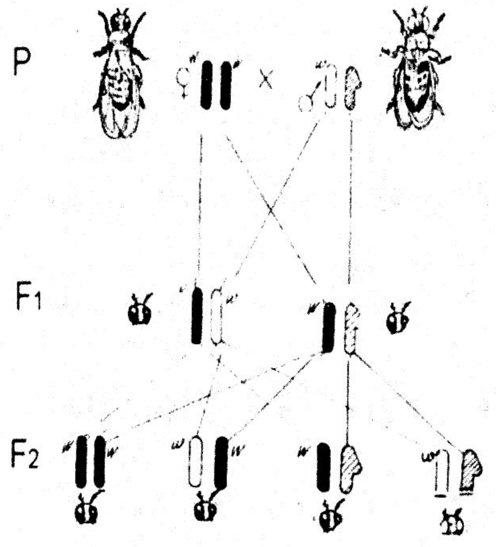
- Lai nghịch: P : ♀ mắt trắng x ♂ mắt đỏ

F_1 : 1 ruồi ♀ mắt đỏ : 1 ruồi ♂ mắt trắng

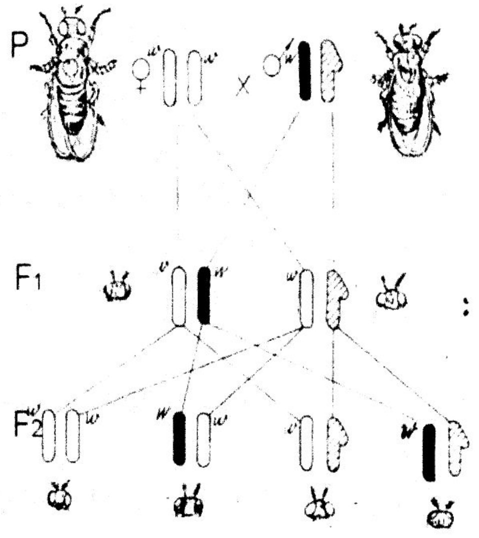
F_2 : 1 ♀ mắt đỏ : 1 ♀ mắt trắng : 1♂ mắt đỏ : 1♂ mắt trắng

Kết quả phép lai thuận cho thấy màu mắt đỏ là tính trạng trội, còn mắt trắng là lặn. Quy ước gen W- mắt đỏ, w-mắt trắng. Vì ruồi mắt trắng ở F_2 toàn là ruồi đực do đó nếu gen quy định màu mắt nằm trên NST thường thì không giải thích được trường hợp này. Vả lại phép lai thuận và nghịch lại cho kết quả khác nhau chứng tỏ gen màu mắt không nằm trên NST thường. Theo Moocgan, các gen này nằm trên NST X.

Màu mắt diễn ra sự di truyền chéo (phép lai nghịch): Tính trạng của mẹ truyền cho con trai, còn tính trạng của bố truyền cho con gái. Tỉ lệ kiểu hình phân bố không đều ở F_2 trong hai giới tính (phép lai thuận) và đồng đều ở hai giới tính (phép lai nghịch).



Hình II.27. *Phép lai thuận*



Hình II.28. *Phép lai nghịch*

Cơ sở tế bào học của các phép lai chính là sự phân li của cặp NST giới tính trong giảm phân và sự tổ hợp của chúng qua thụ tinh đã đưa đến sự phân li và tổ hợp của cặp gen quy định màu mắt (hình II.27 và II.28).

NST Y không mang gen quy định màu mắt, vì vậy ruồi đực chỉ cần NST X mang một gen lặn w (X^wY) là biểu hiện mắt trắng. Còn ruồi cái cần phải cả cặp XX đều mang gen lặn (X^wX^w) mới biểu hiện mắt trắng, vì vậy ruồi cái mắt trắng thường hiếm.

Ở người, các bệnh mù màu (không phân biệt được màu đỏ và màu lục), máu khó đông do các gen lặn nằm trên NST X gây ra được di truyền tương tự như gen mắt trắng ở ruồi giấm.

III. GEN TRÊN NST Y

Thường NST Y ở các loài chứa ít gen. Gen trên NST Y (không có gen tương ứng trên NST X) chỉ truyền trực tiếp cho thể dị giao (XY), cho nên tính trạng do gen đó quy định được truyền cho 100% số cá thể dị giao tử (di truyền thẳng). Vì vậy nếu ở những loài cặp NST XY ở giống đực thì di truyền theo dòng bố, còn cặp XY ở giống cái thì di truyền theo dòng mẹ.

Ở người, gen quy định tật dính ngón tay số 2 và 3 (hình II.29), gen xác định túm lông trên tai (hình II.30) nằm trên NST Y nên chỉ biểu hiện ở nam giới.

Sơ đồ lai về gen a quy định tật dính ngón tay số 2 và số 3 nằm trên NST Y, còn NST X không có gen tương ứng như sau:

P: XX x XY^a
G: X ; X, Y^a
F_1: XX ; XY^a

Kết quả trên cho thấy tính trạng được truyền cho 100% con trai.

Hình II.29. *Tật dính ngón tay số 2 và 3*

Hình II.30. *Nam giới có túm lông ở tai*

IV. CẶP GEN TƯƠNG ỨNG TRÊN CẶP NST XY

Sự di truyền của tính trạng do cặp gen tương ứng trên đoạn tương đồng của cặp NST XY xác định tương tự như di truyền màu mắt ruồi giấm (NST Y mang gen lặn), hoặc cũng tương tự như vậy khi các cá thể mang tính trạng lặn đều là con cái được xác định bởi cặp XX (NST Y mang gen trội).

Ở ruồi giấm, khi cho con cái lông ngắn giao phối với con đực lông dài được F_1 toàn ruồi lông dài. Sau đó, cho ruồi F_1 giao phối với nhau được ruồi F_2 có tỉ lệ 3 ruồi lông dài: 1 ruồi lông ngắn (toàn là cái).

Kết quả trên được giải thích bằng sơ đồ lai sau:

P : ruồi cái lông ngắn x đực lông dài

X^aX^a X^AY^A

G: X^a X^A , Y^A

F_1 : X^AX^a ← lông dài → X^aY^A

G : X^A , X^a ; X^a , Y^A

F_2 : X^AX^a , X^AY^A , X^aY^A , X^aX^a

3 lông dài : 1 lông ngắn (cái)

Sự di truyền nêu trên được gọi là sự di truyền giả NST thường, vì cả lai thuận và nghịch đều cho F_1 đồng tính và F_2 phân tính 3:1.

V. GEN NAM GIỚI VÀ GEN NỮ GIỚI Ở NGƯỜI

1. Gen xác định nam giới

Nhờ phát hiện các trường hợp ngoại lệ hiếm có, không tuân theo nguyên tắc XX là nữ và XY là nam, mà gen nam tính SRY (sex determining region of the chromosomeY) được phát hiện năm 1990. Đã tìm thấy ở người nam bình thường có XX nhưng bất thụ mang SRY trên một NST X và nữ bình thường mang XY nhưng mất SRY trên NST Y.

Gen SRY còn gọi là nhân tố xác định tinh hoàn (testis determining factor - TDF), nằm trên một đoạn nhỏ của vai ngắn NST Y ở người. Có giả thuyết cho rằng gen này có liên quan tới việc điều khiển sự phát triển của tinh hoàn. Khi thiếu vắng TDF, mô sinh dục sẽ phát triển thành noãn hoàng.

2. Gen xác định nữ giới

Gen nữ giới DSS (dosage sensitive sex reversal) được phát hiện năm 1994 do G. Carmerino (Ý). Khi tìm hiểu 8 người nam (XY) thấy có cơ quan sinh dục nữ. Sự bất thường này rất hiếm (1/20000) được đặc trưng bởi sự lặp lại của một đoạn vai ngắn NST X. Những người mang đoạn lặp lại này bất thụ.

8 người này đều có gen SRY trên NST Y. 3 người có NST Y bình thường còn NST X có vai ngắn gấp đôi. 5 người có 1 NST X bình thường và một NST Y có vai ngắn của X ghép thêm vào. Trong cả hai trường hợp đều có sự hiện diện của 2 đoạn vai ngắn của X. Các nghiên cứu tiếp theo cho thấy đoạn vai ngắn của X gắn vào càng dài, giới tính càng lệch về giới nữ.

§8. DI TRUYỀN NGOÀI NHIỄM SẮC THỂ

I. DI TRUYỀN THEO DÒNG MẸ

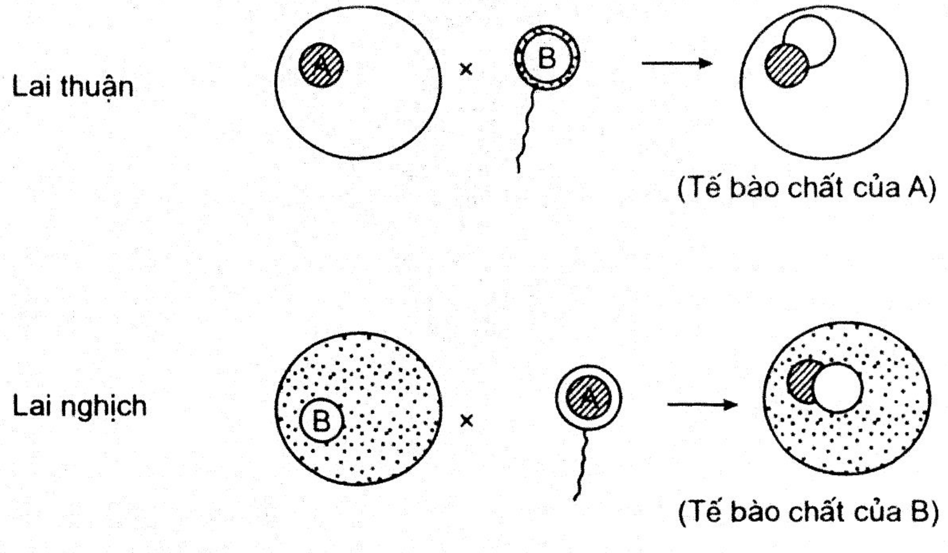
Ở thể lưỡng bội, các giao tử đực (tinh trùng) và giao tử cái (trứng) đều mang bộ NST đơn bội (n) trong nhân, nhưng khối tế bào chất ở giao tử cái lớn gấp nhiều lần khối tế bào chất ở giao tử đực. Sự khác biệt này có ảnh hưởng nhất định tới sự di truyền của một số tính trạng.

Ví dụ, khi lai hai thứ đại mạch xanh lục bình thường và lục nhạt với nhau thì thu được kết quả như sau:

Lai thuận: P. ♀ Xanh lục x ♂ Lục nhạt → 100% Xanh lục

Lai nghịch: P. ♀ Lục nhạt x ♂ Xanh lục → 100% Lục nhạt

Cơ sở tế bào của hai phép lai trên được minh họa ở hình II.31.

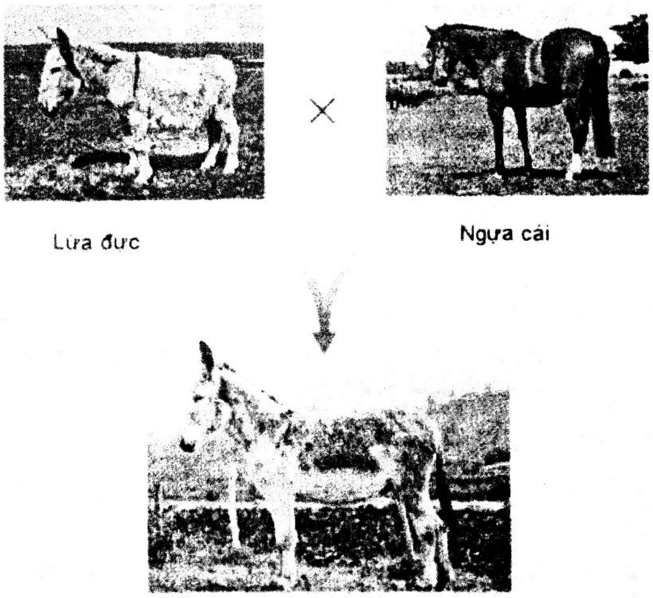


Hình II.31. *Cơ sở tế bào của lai thuận và lai nghịch*

Hình II.31 cho thấy hai hợp tử lai do lai thuận và lai nghịch tạo thành đều giống nhau về nhân nhưng khác nhau về tế bào chất nhận được từ trứng của mẹ. Vì trong tế bào con lai mang chủ yếu tế bào của mẹ, do đó tế bào chất đã có vai trò đối với sự hình thành tính trạng của mẹ ở cơ thể lai.

Trong thí nghiệm trên, sự di truyền tính trạng xanh lục liên quan với tế bào chất ở tế bào trứng của cây mẹ (lai thuận), còn sự di truyền tính trạng lục nhạt chịu ảnh hưởng của tế bào chất ở tế bào trứng của cây mẹ (lai nghịch). Vì vậy, hiện tượng di truyền này là di truyền tế bào chất (hay di truyền ngoài nhân hoặc ngoài NST). Do con lai mang tính trạng của mẹ nên di truyền tế bào chất được xem là di truyền theo dòng mẹ. Nhưng không phải mọi hiện tượng di truyền theo dòng mẹ đều là di truyền tế bào chất.

Năm 1908 K.Correns là người đầu tiên phát hiện ở cây hoa phấn (*Mirabilis jalapa*) có sự di truyền tế bào chất. Di truyền tế bào chất còn được biểu hiện ở các đối tượng khác nhau. Từ thời cổ người ta đã cho ngựa cái giao phối với lừa đực tạo ra con la dai sức, leo núi giỏi (hình II.32). Lừa cái giao phối với ngựa đực tạo ra con bác đô thấp hơn la, móng bé tựa như lừa.



Hình II.32. *Lừa đực x Ngựa cái → La*

Ở thực vật hoang dại và cây trồng (ngô, hành tây, cà chua, đay...) bắt gặp các dạng không tạo phấn hoa, hay có phấn hoa nhưng không có khả năng thụ tinh. Hiện tượng này được gọi là bất thụ đực. Bất thụ đực được nghiên cứu kĩ nhất ở ngô (bắp). Khi cây bất thụ đực làm cây cái được thụ tinh bởi phấn hoa cây hữu thụ bình thường thì thế hệ con tất cả đều bất thụ đực. Khi lặp lại phép lai này qua hàng loạt thế hệ thì tính trạng bất thụ đực không bị mất đi mà di truyền theo dòng mẹ hay di truyền tế bào chất. Hiện tượng bất thụ đực được sử dụng trong chọn giống cây trồng để tạo hạt lai, mà khỏi tốn công hủy bỏ phấn hoa cây mẹ. Các dòng bất thụ đực sẽ nhận phấn hoa từ cây bình thường khác.

II. SỰ DI TRUYỀN CỦA CÁC GEN TRONG TI THỂ VÀ LẠP THỂ

Trong tế bào chất cũng có những gen gọi là gen ngoài nhân hay gen ngoài NST hoặc gen tế bào chất. Bản chất hóa học của gen này cũng là ADN, có mặt trong plasmit của vi khuẩn, trong ti thể và lạp thể ở tế bào nhân thực.

Lượng ADN trong ti thể và lạp thể ít hơn nhiều so với ADN trong nhân. Cả ti thể và lạp thể đều chứa phân tử ADN chuỗi xoắn kép, trần, mạch vòng, tương tự ADN của vi khuẩn.

Gen ở ti thể và lạp thể cũng có khả năng đột biến. Chẳng hạn ADN của lục lạp có đột biến làm mất khả năng tổng hợp chất diệp lục, tạo ra các lạp thể màu trắng. Lạp thể trắng lại sinh ra lạp thể trắng. Do vậy trong cùng một tế bào lá có thể có cả 2 loại lạp thể màu lục và màu trắng. Sự phân phối ngẫu nhiên và không đều của 2 loại lạp thể này qua các lần nguyên phân sinh ra hiện tượng lá có các đốm trắng, có khi cả một mảng lớn tế bào lá không có diệp lục, như ở lá vạn niên thanh.

1. Sự di truyền của ti thể

Bộ gen của ti thể được kí hiệu mtADN (mitochondrial ADN), có hai chức năng chủ yếu:

- Mã hóa nhiều thành phần của ti thể: hai loại rARN, tất cả tARN trong ti thể và nhiều loại prôtêin có trong thành phần của màng bên trong ti thể.

- Mã hóa cho một số prôtêin tham gia chuỗi truyền điện tử.

Người ta đã làm nhiều thực nghiệm chứng minh cơ sở di truyền của tính kháng thuốc lá từ gen ti thể. Các tế bào kháng thuốc được tách nhân, cho kết hợp với tế bào bình thường mẫn cảm thuốc, tạo ra tế bào kháng thuốc. Điều đó chứng tỏ tính kháng thuốc được truyền qua gen ngoài nhân.

2. Sự di truyền của lạp thể

Bộ gen của lạp thể được kí hiệu cpADN (chloroplast ADN): cpADN chứa các gen mã hóa rARN và nhiều tARN lạp thể. Nó cũng mã hóa một số prôtêin của ribôxôm, của màng lạp thể cần thiết cho việc truyền điện tử trong quá trình quang hợp.

Sự di truyền lạp thể là sự di truyền tế bào chất hay di truyền theo dòng mẹ được xác định ở các đối tượng khác nhau. Ví dụ: Khi cho cây ngô lá xanh bình thường thụ phấn với cây ngô lá xanh có đốm trắng thì thế hệ con đều lá xanh bình thường. Còn khi cây lá đốm thụ phấn với cây lá xanh bình thường thì thế hệ con xuất hiện một số cây lá xanh, một số đốm và một số hoàn toàn bạch tạng.

III. ĐẶC ĐIỂM DI TRUYỀN NGOÀI NHIỄM SẮC THỂ

Khác với sự di truyền qua nhân, di truyền tế bào chất có một số đặc điểm sau:

- Kết quả lai thuận và lai nghịch khác nhau, trong đó con lai thường mang tính trạng của mẹ, nghĩa là di truyền theo dòng mẹ. Trong di truyền tế bào chất, vai trò chủ yếu thuộc về tế bào chất của giao tử cái được tạo ra từ mẹ.

- Các tính trạng di truyền không tuân theo các quy luật di truyền NST, vì tế bào chất không được phân phối đều cho các tế bào con theo quy luật chặt chẽ như đối với NST.

- Tính trạng do gen tế bào chất quy định vẫn sẽ tồn tại khi thay thế nhân tế bào bằng một nhân có cấu trúc di truyền khác.

Các đặc điểm trên được xem là hai tiêu chuẩn chính dùng để phân biệt giữa gen ngoài NST và gen nhân (NST). Từ đó người ta đưa ra phương pháp để phát hiện các gen nằm ngoài NST.

Ngoài những đặc điểm trên, gen nằm ngoài NST còn có 3 đặc điểm sai khác với gen nhân như:

- Ở cơ thể đa bào, có hiện tượng hình thành thể khảm do sự phân bố không đồng đều các cơ quan tử mang gen nằm trong bào chất qua các lần nguyên phân.

- Tế bào mang các gen bào chất bị đột biến có thể được thay thế bằng các tế bào mang gen bào chất bình thường.

Số lượng bào quan mang vật chất di truyền ở bào chất rất lớn và biến động. Khi xảy ra đột biến ở gen nằm trong bào quan nào đó thì rất dễ được thay thế bằng các gen nằm ở các bào quan bình thường, cùng loại. Vì thế, các đột biến ở tế bào chất có thể nhanh bị mất đi. Ngược lại, gen nhân đột biến thường được bảo tồn qua các thế hệ tế bào.

- Nhiều trường hợp, các gen tế bào chất có mối quan hệ mật thiết với các gen nhân. Trong trường hợp này, sự thay thế nhân bằng thực nghiệm sẽ chứng minh được điều đó (hiện tượng bất dục đực tế bào chất)

Như vậy, tế bào là một đơn vị di truyền, trong đó nhân có vai trò chính nhưng tế bào chất cũng có vai trò nhất định. Trong tế bào nhân thực có 2 hệ thống di truyền: di truyền NST và di truyền tế bào chất.

IV. TÍNH BẤT THỤ ĐỰC TẾ BÀO CHẤT Ở THỰC VẬT BẬC CAO

Bất thụ đực (BTĐ) ở thực vật là hiện tượng cây không có khả năng tạo ra hoặc không phóng thích được những hạt phấn có thể thực hiện được chức năng đã được đề cập sơ bộ ở mục I. Hiện tượng trên đã được phát hiện ở 150 loài khác nhau, đặc biệt là ở cây ngô.

Hiện tượng BTĐ được chia thành 3 kiểu chính:

1. Bất thụ đực hạt phấn: không có hoặc có rất ít hạt phấn thực hiện được chức năng.
2. Bất thụ đực do cấu trúc: nhị hoặc hoa đực dị dạng hoặc hoàn toàn không có.
3. Bất thụ đực chức năng: hạt phấn phát triển bình thường nhưng bao phấn không mở. Trong 3 kiểu trên thì kiểu thứ nhất thường gặp nhất.

Hiện tượng bất thụ đực có thể do gen nhân hoặc do gen bào chất và gen nhân tác động phối hợp. Đột biến xảy ra ở ti thể làm giảm hoặc làm mất chức năng là nguyên nhân sơ cấp gây nên tính bất thụ hạt phấn.

Nếu ta kí hiệu N là tế bào chất bình thường, S là tế bào chất bất thụ, Rf là alen có khả năng phục hồi, còn rf - không có khả năng phục hồi thì ta sẽ có sự tương ứng giữa kiểu gen và kiểu hình như sau:

Dòng bất thụ đực Srfrf - được dùng làm mẹ trong việc tạo ưu thế lai ở F_1.

Dòng phục hồi tính hữu thụ đực: N(S)RfRf.

Nếu cho tạp giao giữa dòng bất thụ đực (Srfrf) với dòng phục hồi tính hữu thụ đực N(S)RfRf thì con lai F_1 hữu thụ đực (SRfrf).

Dòng duy trì tính bất thụ đực: Nrfrf.

Khi cho tạp giao giữa dòng bất thụ đực với dòng duy trì tính bất thụ đực (Nrfrf) thì F_1 sinh ra đều bất thụ hạt phấn (Srfrf x Nrfrf→Srfrf), phép lai này dùng để tạo ra cây dùng làm mẹ trong việc tạo hạt lai F_1 ở vụ sau.

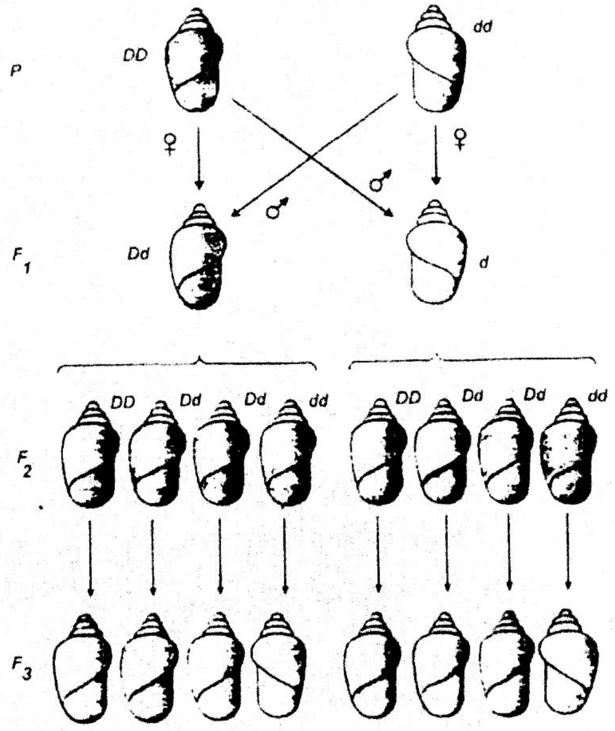
Hiện tượng bất thụ đực đã được ứng dụng trong sản xuất hạt lai F_1 để tạo ưu thế lai ở ngô, lúa và nhiều loại cây rau.

V. HIỆN TƯỢNG TIỀN ĐỊNH TẾ BÀO CHẤT

Ốc sên (Limnea) có dạng vỏ xoắn phải, có dạng vỏ xoắn trái. Tính trạng hướng xoắn của vỏ ốc do một locut kiểm soát: D - phải, dd - trái. Ở động vật này có thể xảy ra hiện tượng tự giao. Sơ đồ phân tích di truyền tính xoắn của vỏ ốc sên Limnea (hình II.24) cho thấy:

Khi cho giao phối dạng xoắn phải (DD) với dạng xoắn trái (dd) theo 2 chiều thuận nghịch, F_1 của 2 trường hợp thể hiện xoắn theo dạng lấy làm mẹ. Đời F_2 thể hiện toàn bộ xoắn phải (theo dạng trội). Ở đời F_3 thu được tỷ lệ phân ly Menđen trong lai đơn (3/4 xoắn phải: 1/4 xoắn trái). Như vậy sự phân ly tính trạng chiều xoắn vỏ ốc diễn ra chậm đi một thế hệ. Hiện tượng này có thể giải tích như sau:

Sản phẩm do gen ở nhân tạo ra (trước khi thụ tinh) tồn tại ở tế bào chất của bào trứng tác động đến sự biểu hiện kiểu hình ở đời sau. Hiện tượng này gọi là "tiền định tế bào chất" hay hiệu ứng của mẹ (còn gọi là hiện tượng di truyền Menđen thể hiện chậm đi một thế hệ).

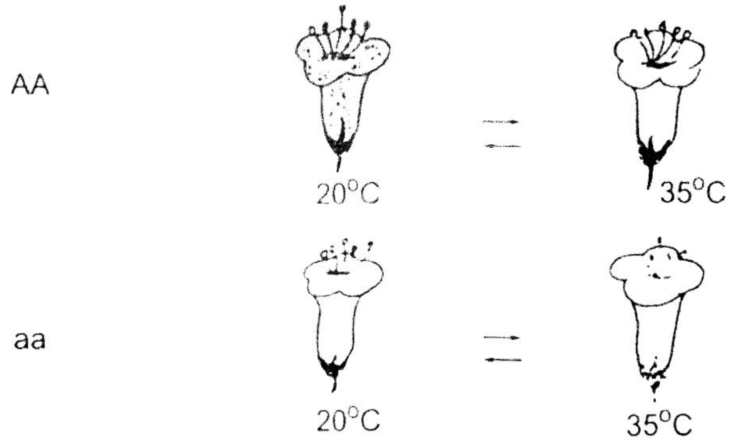


Hình II.24. *Vai trò của bào chất trong di truyền tính trạng hướng xoắn của vỏ ốc Limmaea. D-gen kiểm tra hướng xoắn phải; d- hướng xoắn trái.*

§9. ẢNH HƯỞNG CỦA MÔI TRƯỜNG ĐẾN SỰ BIỂU HIỆN CỦA GEN

I. MỐI QUAN HỆ GIỮA KIỂU GEN, MÔI TRƯỜNG VÀ KIỂU HÌNH

Cây hoa anh thảo (*Primula sinensis*) có giống hoa đỏ với kiểu gen AA và giống hoa trắng có kiểu gen aa. Khi đem cây thuộc giống hoa đỏ thuần chủng trồng ở 35°C thì ra hoa trắng. Thế hệ sau của cây hoa trắng này trồng ở 20°C lại cho hoa màu đỏ. Trong khi đó giống hoa trắng (aa) trồng ở 20°C hay 35°C đều chỉ ra hoa màu trắng (hình II.25).

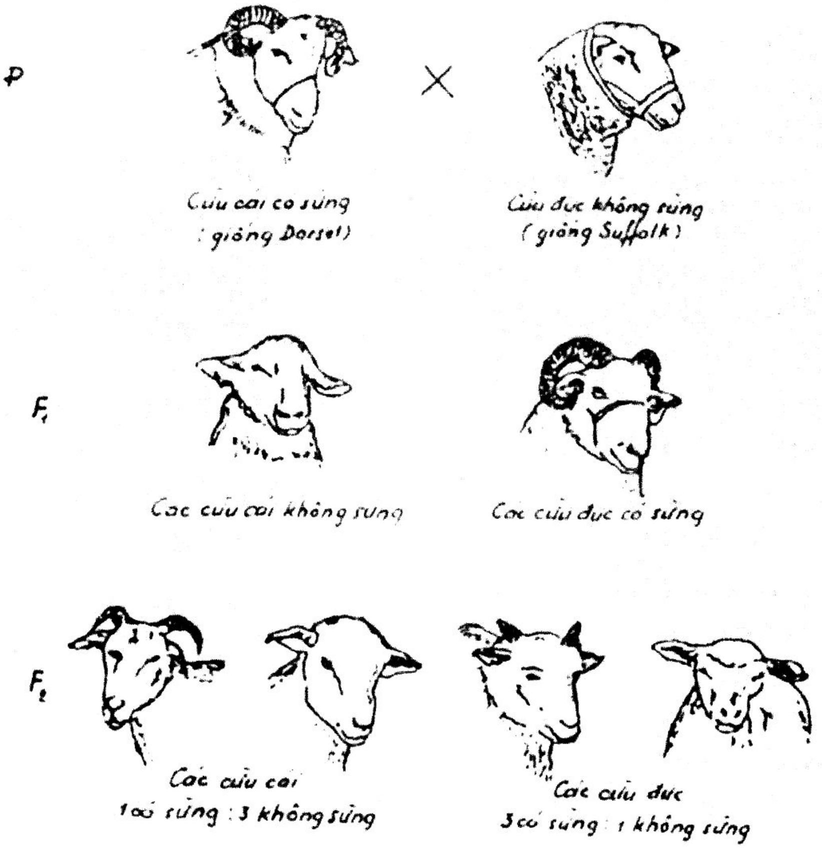

AA
20°C
35°C
aa
20°C
35°C

Hình II.25. *Vai trò của kiểu gen và ảnh hưởng của nhiệt độ môi trường đối với màu sắc hoa anh thảo*

Kiểu gen AA cho hoa trắng ở 35°C, nhưng màu hoa này lại không biểu hiện ở thế hệ sau khi sống ở 20°C. Điều này chứng tỏ bố mẹ không truyền đạt cho con những tính trạng đã hình thành sẵn mà truyền đạt một kiểu gen. Kiểu gen quy định khả năng phản ứng của cơ thể trước môi trường. Kiểu hình là kết quả sự tương tác giữa kiểu gen và môi trường.

Trong quá trình biểu hiện kiểu hình, kiểu gen còn chịu nhiều tác động khác nhau của môi trường bên trong và bên ngoài cơ thể.

Tác động của các yếu tố môi trường trong đến hoạt động của gen được thể hiện trong các mối quan hệ: giữa các gen với nhau (tương tác giữa các gen alen và không không alen), giữa gen trong nhân và tế bào chất hoặc giới tính của cơ thể.


P
Cừu cái có sừng
(giống Dorset)
Cừu đực không sừng
(giống Suffolk)
F1
Các cừu cái không sừng
Các cừu đực có sừng
F2
Các cừu cái
1 có sừng : 3 không sừng
Các cừu đực
3 có sừng : 1 không sừng

Hình II.26. *Gen có sừng ở cừu biểu hiện phụ thuộc vào giới tính.*

Giới tính có ảnh hưởng đến sự biểu hiện kiểu hình của kiểu gen. Ở cừu, kiểu gen HH quy định có sừng, hh – không sừng. Gen này nằm trên NST thường. Kiểu gen Hh biểu hiện có sừng ở cừu đực và không sừng ở cừu cái. Hiện tượng này cũng thấy ở dê (thể dị hợp biểu hiện râu xồm ở con đực, không biểu hiện ở con cái), ở người (kiểu gen Bb biểu hiện hói đầu ở nam, còn ở nữ thì không biểu hiện).

Các yếu tố của môi trường ngoài có tác động đến sự biểu hiện tính trạng: ánh sáng, nhiệt độ, độ pH trong đất, chế độ dinh dưỡng...

Sự biểu hiện của mỡ vàng ở thỏ do 2 yếu tố: sự hiện diện của kiểu gen yy và lượng thức ăn giàu chất carôten, nếu thiếu chất này mỡ vàng không xuất hiện.

Tác động của môi trường còn tuỳ thuộc từng loại tính trạng. Loại tính trạng chất lượng phụ thuộc chủ yếu vào kiểu gen, ít chịu ảnh hưởng của môi trường. Các tính trạng số lượng thường là những tính trạng đa gen, chịu ảnh hưởng nhiều của môi trường.

II. THƯỜNG BIẾN

1. Khái niệm thường biến

Thường biến là những biến đổi ở kiểu hình của cùng một kiểu gen, phát sinh trong đời cá thể dưới ảnh hưởng của môi trường, không do sự biến đổi trong kiểu gen.

Ở ví dụ nêu trên, hoa trắng do kiểu gen AA tạo thành ở 35°C là thường biến. Nhiệt độ ảnh hưởng đến sự hình thành màu trắng của hoa, còn kiểu gen AA không bị biến đổi, do đó màu trắng của hoa không được di truyền cho thế hệ sau.

Một số loài thú (thỏ, chồn, cáo) ở xứ lạnh, về mùa đông có bộ lông dày màu trắng lẫn với tuyết, về mùa hè lông thưa hơn và chuyển sang màu vàng hoặc xám. Sự thay đổi bộ lông của các loài thú này đảm bảo cho sự thích nghi theo mùa. Một số loài thực vật ở nước ta như bàng, xoan rụng lá vào mùa đông có tác dụng giảm sự thoát hơi nước qua lá.

2. Các kiểu thường biến

Thường biến có thể chia thành 4 kiểu chính:

a) Thường biến thích nghi hay thường biến thích ứng

Kiểu thường biến này thường gặp và được nghiên cứu nhiều nhất. Đó là những biến dị không di truyền nhưng có lợi cho bản thân sinh vật vì nó giúp cho cơ thể thích nghi được với môi trường ngoài luôn biến đổi. Loại thường biến này biểu hiện đồng loạt và tương ứng với điều kiện ngoại cảnh.

Thường biến thích nghi có thể định nghĩa là sự phản ứng của cùng một kiểu gen đối với những điều kiện môi trường khác nhau.

Ví dụ, các biến đổi về màu sắc cơ thể động vật (thằn lằn, cá...) và lá cây trước những biến đổi về cường độ chiếu sáng và nhiều loại biến đổi khác.

b) Thường biến ngẫu nhiên

Không phải tất cả thường biến phát sinh do tác động của tác nhân vật lý và hoá học ở liều lượng hoặc nồng độ khủng hoảng hoặc liều lượng hoặc nồng độ cao hơn đều là các thường biến thích ứng mà nhiều thường biến biểu hiện ngẫu nhiên đối với tác động của các tác nhân gây ra chúng.

Những thường biến như vậy gọi là thường biến nhân tạo hay thường biến thực nghiệm (morphoz). Thường biến gây ra do phóng xạ gọi là thường biến phóng xạ (radiomorphoz).

Thí dụ, khi chiếu xạ bằng tia gamma vào hạt giống lúa Tám thơm Hải Hậu đã làm xuất hiện thường biến chín sớm, sọc trắng hoặc vàng trên nền lá xanh hoặc đầu lá màu trắng phiến lá màu xanh. Những kiểu hình thường biến nói trên giống với kiểu hình của các đột biến lặn có tên gọi như trên nhưng chỉ xuất hiện ở thế hệ thứ 2 (M2).

I.A. Rapôport vào những năm 30 và 40 của thế kỷ XX đã phát hiện nhiều kiểu thường biến khi xử lý ruồi giấm bằng tác nhân hoá học: lông mảnh, mắt màu nâu, không mắt... những kiểu hình trên giống với các kiểu hình đột biến tương ứng xuất hiện ở M_2.

Hiện tượng một thường biến có kiểu hình giống với kiểu hình của một đột biến đã biết được gọi là hiện tượng sao hình (phenocopy).

Những hiểu biết về hiện tượng sao hình giúp cho các nhà chọn giống đột biến không chọn nhầm phải các thường biến.

c) Hiện tượng sao chép kiểu hình dạng chuẩn.

Hiện tượng này khá phổ biến ở vi sinh vật. S. Benzer là một trong những người đầu tiên phát hiện ra hiện tượng sao chép kiểu hình dạng chuẩn.

Khi nuôi cấy thể đột biến amber (đột biến xảy ra ở gen RII của phage T_4 làm cho nó không hoà tan được nòi *E.Coli* K (λ)) trong môi trường có 5-flouraxin thì phát hiện một số thể đột biến này có khả năng hoà tan nòi *E.Coli* K. Hoá ra là, 5-flouraxin thay thế uraxin trong mARN kết cặp với Guanin thay vì với ađênin. Cơ chế trên đây đã gây ra sai lầm trong dịch mã, dẫn đến một số thể đột biến có kiểu hình dại.

d) Thường biến kéo dài

Thường biến kéo dài là biến dị không di truyền duy trì được qua một vài thế hệ theo xu hướng ngày càng giảm sự sai khác với dạng ban đầu, cuối cùng lại quay trở lại kiểu hình cũ.

Ví dụ, khi chiếu xạ vào hạt lúa Tám thơm Hải Hậu; thế hệ đầu chín sớm hơn đối chứng 45 ngày, thế hệ thứ 2 chỉ chín sớm hơn 15 ngày, và sang thế hệ thứ 3 thì chín cùng với đối chứng.

Ở gà, người ta đã làm thí nghiệm để chứng minh có thường biến kéo dài. Những gà mái con mới nở của một giống gà thuần chủng đã được tách nuôi riêng theo chế độ thức ăn và chăm sóc tốt để so sánh với những con gà mái con của chính giống đó nhưng nuôi dưỡng và chăm sóc bình thường. Sau năm thế hệ nuôi trong điều kiện thức ăn và chăm sóc đầy đủ thì khả năng đẻ trứng và trọng lượng trứng tăng lên rõ rệt so với nhóm gà đối chứng. Từ thế hệ thứ 6 những con gà được nuôi dưỡng và chăm sóc rất đầy đủ nói trên, lại được nuôi trong điều kiện bình thường thì số lượng trứng đẻ có xu thế giảm dần qua mỗi thế hệ và khối lượng trứng cũng có xu thế giảm dần. Qua 2 - 3 thế hệ thì khả năng đẻ trứng và khối lượng trứng giống với dạng ban đầu.

Ở lúa Tám thơm Hải Hậu cũng xuất hiện thường biến thực nghiệm kéo dài do xử lý phóng xạ: thường biến chín sớm. Đặc điểm chín sớm có xu thế giảm dần, qua 3 thế hệ gieo trồng thì có thời gian sinh trưởng như dạng gốc.

3. Ý nghĩa của thường biến

Thường biến là loại biến dị đồng loạt theo cùng một hướng xác định đối với một nhóm cá thể có cùng kiểu gen và sống trong điều kiện giống nhau. Các biến đổi này tương ứng với điều kiện môi trường. Thường biến không do những biến đổi trong kiểu gen nên không di truyền. Tuy nhiên, nhờ có những thường biến mà cơ thể phản ứng linh hoạt về kiểu hình đảm bảo sự thích ứng trước những thay đổi nhất thời hoặc theo chu kì của môi trường.

Mặc dầu là biến dị kiểu hình, không di truyền được nhưng thường biến có ý nghĩa đối với tiến hoá, đời sống và sản xuất.

Về vai trò trong tiến hóa, Smalgauzen I.I (1982) đã viết: "Chúng ta khước từ những nguyên lý của Lamac bởi lẽ nó không giải quyết các vấn đề tiến hoá. Nhưng điều đó không có nghĩa là chúng ta cần phải phủ nhận ý nghĩa của thường biến và thích nghi trực tiếp trong quá trình tiến hoá. Thường biến thích ứng là thử nghiệm đầu tiên của phản ứng mà nhờ có nó cơ thể mới được kiểm tra khả năng thay đổi và sử dụng có hiệu quả nhất môi trường xung quanh".

Thật vậy, thường biến thích ứng được quy định bởi kiểu gen đã cho cơ thể khả năng sống sót và để lại con cháu. Khi có khả năng này những thường biến sao gen tiếp đó, nghĩa là những đột biến có kiểu hình sao chép. Kiểu hình thường biến sẽ được chọn lọc tự nhiên duy trì và bằng chính cái đó tính thích nghi của cơ thể đối với môi trường mới luôn biến đổi mới tăng lên.

Thường biến còn giúp cho cơ thể sinh vật tận dụng được những điều kiện mới, đây là yếu tố cấu thành của sự phân ly tiến hoá của các dạng sinh vật. Vì theo Gauze (1934), hai loài không thể sống chung trong một điều kiện sinh thái giống hệt nhau, có nghĩa là chúng sử dụng các điều kiện môi trường với mức độ thành công khác nhau.

Trong nhiều trường hợp thường biến (morphoz, phenocopy) xuất hiện do ảnh hưởng của các nhân tố bên ngoài trong quá trình thực hiện các thông tin di truyền ở các giai đoạn khác nhau của quá trình phát triển cá thể, đặc biệt là giai đoạn khủng hoảng, vì ở giai đoạn này, cơ thể mẫn cảm nhất đối với các nhân tố ảnh hưởng và xảy ra các quá trình biến hoá tế bào, đặt nền móng cho sự hình thành các bộ phận, phân hoá cơ quan của cơ thể.

Có những nét tương đồng hoặc giống nhau về cơ chất phát sinh một số biến dị thường biến (tổng hợp prôtêin sốc nhiệt) chứng tỏ nó đã được hình thành qua quá trình tiến hoá lâu dài và được chọn lọc tự nhiên duy trì.

Hiểu biết về tính quy luật của biến dị thường biến rất cần thiết đối với y học và nhân học; sự phát triển của các khoa học này không phải theo hướng biến đổi tiềm năng di truyền của con người mà theo hướng bảo vệ và phát triển cơ thể con người trong giới hạn mức phản ứng.

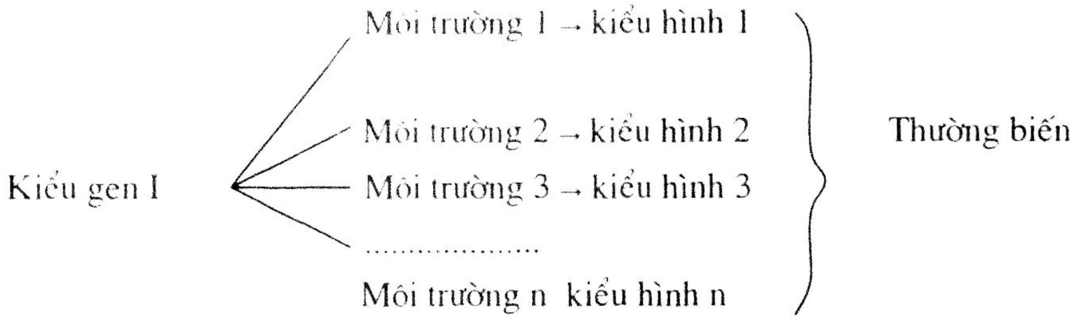
Việc phát hiện nhân tài và tạo điều kiện để phát huy hết tài năng của họ đó chính là sự vận dụng ý nghĩa của mức phản ứng. Ngoài ra, tính năng động của mỗi con người cũng được quy định bởi kiểu gen. Việc phát hiện người vừa có năng lực trí tuệ (chỉ số IQ cao) vừa có khả năng thích ứng cao là cần thiết. Thường thì mỗi người thường có thiên hướng về một hoặc một vài lĩnh vực. Vì vậy, cần phải bố trí công việc phù hợp thì mới phát huy tốt được.

Trong sản xuất, tính trạng năng suất là tập hợp của nhiều tính trạng số lượng, mỗi tính trạng số lượng lại do nhiều gen quy định, các gen này thường tác động theo kiểu cộng gộp (polymery).

Cần áp dụng các biện pháp kỹ thuật thích hợp nhất để từng giống phát huy hết tiềm năng năng suất của nó (mức phản ứng). Muốn có năng suất cao hơn thì phải phá vỡ hàng rào di truyền về năng suất của giống cũ hoặc tạo giống mới, nhập nội các giống tốt hơn.

III. MỨC PHẢN ỨNG

Cùng một kiểu gen có thể phản ứng thành những kiểu hình khác nhau (thường biến) trong những môi trường khác nhau. *Tập hợp các kiểu hình của một kiểu gen tương ứng với các môi trường khác nhau được gọi là mức phản ứng.*


Môi trường 1 → kiểu hình 1
Môi trường 2 → kiểu hình 2
Kiểu gen I
Môi trường 3 → kiểu hình 3
....
Môi trường n kiểu hình n
Thường biến

Tập hợp các kiểu hình 1, 2, 3...n nói trên của kiểu gen 1 tương ứng với n điều kiện môi trường được gọi là mức phản ứng của kiểu gen 1.

Sự phản ứng thành những kiểu hình khác nhau của một kiểu gen trước những môi trường khác nhau được gọi là *sự mềm dẻo kiểu hình*. Sự mềm dẻo này có được là do có sự tự điều chỉnh trong cơ thể mà về bản chất là sự tự điều chỉnh của kiểu gen giúp sinh vật thích nghi với sự thay đổi của điều kiện môi trường. Mỗi kiểu gen chỉ có thể điều chỉnh kiểu hình của mình trong một phạm vi nhất định.

Mức phản ứng được di truyền. Trong một kiểu gen, mỗi gen có mức phản ứng riêng. Tính trạng chất lượng có mức phản ứng hẹp, tính trạng số lượng có mức phản ứng rộng. Ví dụ, như ở bò sữa, sản lượng sữa của một giống bò chịu ảnh hưởng nhiều của điều kiện thức ăn và chăm sóc nhưng tỉ lệ bơ trong sữa của mỗi giống bò lại ít thay đổi.

Mức phản ứng về mỗi tính trạng thay đổi tuỳ kiểu gen của từng cá thể. Trong điều kiện thích hợp giống lúa DT10 cho năng suất tối đa 13,5 tấn/ha, trong khi đó giống tám thơm đột biến chỉ cho 5,5 tấn/ha. Với chế độ chăn nuôi tốt nhất, lợn Ỉ Nam Định 10 tháng tuổi chỉ đạt không quá 50 kg, nhưng lợn Đại Bạch đạt tới 185 kg.

Như vậy, kiểu gen quy định khả năng về năng suất của một giống vật nuôi hay cây trồng. Kĩ thuật sản xuất quy định năng suất cụ thể của một giống trong mức phản ứng do kiểu gen quy định. Năng suất (bao gồm các tính trạng số lượng cấu thành năng suất) là kết quả tác động của cả giống và kĩ thuật. Có giống tốt mà nuôi trồng không đúng kĩ thuật sẽ không phát huy hết tiềm năng của giống. Ngược lại, khi đã đáp ứng yêu cầu kĩ thuật sản xuất mà muốn vượt giới hạn của giống cũ thì phải đổi giống, cải tiến giống cũ hoặc tạo giống mới.

§10. BIẾN DỊ TỔ HỢP

I. KHÁI NIỆM BIẾN DỊ TỔ HỢP

Biến dị tổ hợp là loại biến dị phong phú và rất có ý nghĩa đối với chọn giống và tiến hoá. Trên thực tế, việc đề cập và phân tích kĩ về loại biến dị này chưa nhiều, chưa sâu. Ngay trong phần các quy luật di truyền trong sách giáo khao chỉ nói tới cụm từ "biến dị tổ hợp" trong các bài: quy luật phân li độc lập và di truyền liên kết.nhưng chưa đưa ra một định nghĩa cụ thể về biến dị tổ hợp.

Dựa vào cơ chế và tính chất biểu hiện của loại biến dị này, có thể hiểu *biến dị tổ hợp là kiểu hình ở các thế hệ lai khác với kiểu hình của thế hệ ban đầu do sự tổ hợp lại vật chất di truyền (gen, NST) vốn có của P.*

Khái niệm biến dị tổ hợp thấy rõ qua việc xem xét thí nghiệm của Menđen trên cây đậu Hà Lan:

P. Hạt vàng, vỏ trơn x Hạt xanh, vỏ nhăn

AABB aabb

Gp AB ab

F_1 AaBb

Hạt vàng trơn

$F_1 x F_1$ AaBb x AaBb

GF_1 (AB:Ab:aB:ab)(AB:Ab:aB:ab)

F_2: 9(A-B-) : 3(A-bb) : 3(aaB-) : 1aabb

9 vàng trơn : 3 vàng nhăn : 3 xanh trơn : 1 xanh nhăn

So với kiểu hình của P thì các kiểu hình ở F_2: hạt vàng nhăn và hạt xanh trơn là các biến dị tổ hợp. Kiểu hình hạt vàng nhăn có các kiểu gen là AAbb và Aabb. Các kiểu gen này là sự tổ hợp các gen từ hai nguồn gen của bố và mẹ. Cũng tương tự như vậy, hạt xanh trơn do các kiểu gen aaBB và aaBb biểu hiện. Các kiểu gen này hình thành là kết quả sự tổ hợp lai hai nguồn gen của bố mẹ.

Những kiểu hình ở thế hệ lai được xem là biến dị tổ hợp phải là tính trạng hay tổ hợp các tính trạng khác với P. Vì vậy cần phải căn cứ vào kiểu hình của thế hệ xuất phát để xác định những kiểu hình ở các thế hệ lai là biến dị tổ hợp. Ví dụ, cũng đối tượng trong thí nghiệm của Menđen nói trên ta chọn cặp lai khác và có sơ đồ lai như sau:

P Hạt vàng nhăn x Hạt xanh trơn

AAbb aaBB

Gp Ab aB

F_1 AaBb

Hạt vàng trơn

F_1 x F_1 AaBb x AaBb

GF_1 (AB:Ab:aB:ab) (AB:Ab:aB:ab)

F_2 : 9(A-B-) : 3(A-bb) : 3(aaB-) : 1aabb

9 vàng trơn : 3 vàng nhăn : 3 xanh trơn : 1 xanh nhăn

Trong phép lai này, các kiểu hình: hạt vàng trơn và hạt xanh nhăn là các biến dị tổ hợp. Ngay F_1 đã là biến dị tổ hợp. Các biến dị tổ hợp này là sự biểu hiện của những kiểu gen được hình thành dựa trên tổ hợp các gen vốn có của P.

II. CƠ CHẾ PHÁT SINH BIẾN DỊ TỔ HỢP

Các biến dị tổ hợp chủ yếu được xuất hiện thông qua quá trình giao phối. Biến dị tổ hợp được phát sinh do các cơ chế sau:

1. Sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các cặp alen

a) Sự vận động của vật chất di truyền

Các gen tham gia qui định các tính trạng nằm trên các nhiễm sắc thể khác nhau, nghĩa là mỗi gen nằm trên một nhiễm sắc thể. Do sự sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các cặp nhiễm sắc thể tương đồng trong các quá trình phát sinh giao tử và thụ tinh đã đưa đến sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các cặp alen (hình II.27). Từ đó đã hình thành các tổ hợp gen độc lập mới khác với tổ hợp gen của thế hệ xuất phát của phép lai.

Ví dụ như:

P. AABB x aabb

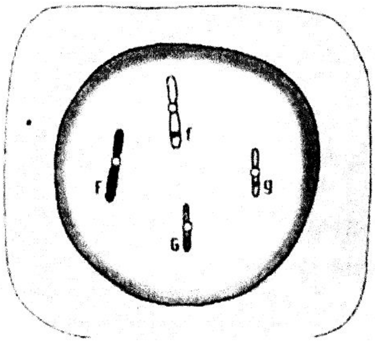
F_1 : AaBb

F_1 x F_1 : AaBb x AaBb

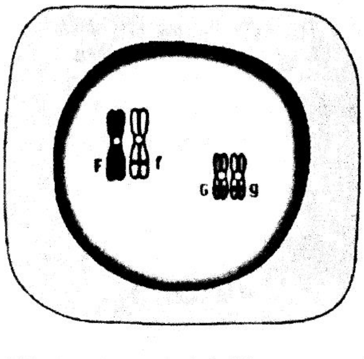
F_2 có 9 kiểu gen khác nhau với các tỉ lệ là :

1AABB : 2AaBb : 1aaBB
2AABb : 4AaBb : 2aaBb
1AAbb : 2Aabb : 1aabb

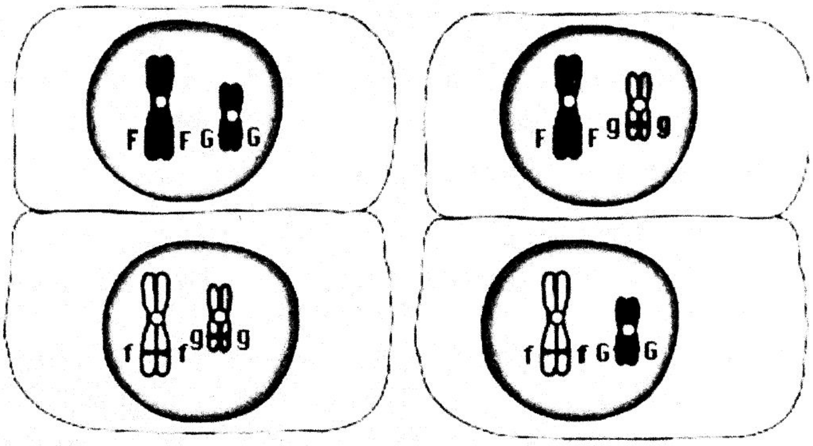
Như vậy, ngoài hai kiểu gen AABB và aabb giống với P, còn 7 kiểu gen còn lại là khác với kiểu gen của P. Tuy nhiên khi biểu hiện thành kiểu hình còn tuỳ thuộc vào sự tương tác của các gen alen và không alen, từ đó có thể cho ra những kiểu hình giống và khác P.



a. NST chưa nhân đôi

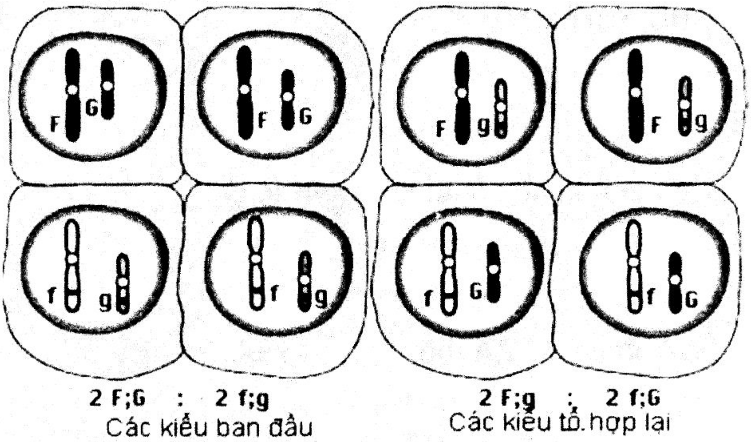


b. NST đã nhân đôi ở kì trung gian



↓

c. Những tế bào con được tạo thành khi kết thúc lần phân bào I của quá trình giảm phân do các khả năng phân li độc l



d. Các tế bào con được tạo thành khi kết thúc lần phân bào II của giảm phân

Hình II.27. *Sự phân li độc lập của các cặp alen*

Trong quá trình giảm phân, sự phân bố ngẫu nhiên của các nhiễm sắc thể kép tương đồng trên mặt phẳng xích đạo thoi phân bào ở kì giữa lần phân bào I cũng như sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các nhiễm sắc thể đưa đến sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các cặp gen diễn ra ở kì sau lần phân bào thứ nhất. Chính ở kì này các khả năng tổ hợp khác nhau của các nhiễm sắc thể kép đã tạo ra khả năng hình thành các tổ hợp bộ nhiễm sắc thể đơn bội kép ở các tế bào con được hình thành ở kì cuối lần phân bào thứ nhất (hình II.27c).

Ví dụ như trong tế bào lưỡng bội của ruồi giấm đực mang 3 cặp nhiễm sắc thể tương đồng được kí hiệu là: Aa; Ab; Dd và cặp nhiễm sắc thể giới tính XY khi cơ chế nhân đôi của nhiễm sắc thể kết thúc, các nhiễm sắc thể kép được hình thành, lúc này bộ nhiễm sắc thể có dạng: AAaa, BBbb, DDdd, XXYY. Sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các nhiễm sắc thể kép ở kì sau đã tạo ra các khả năng tổ hợp nhiễm sắc thể khác nhau ở kì cuối lần phân bào thứ nhất trong giảm phân như sau:

AABBDDXX ↔ aabbddYY

AABBddXX ↔ aabbDDYY

AAbbDDXX↔ aaBBddYY

aaBBDDXX ↔ AAbbddYY
AAbbddXX ↔ aaBBDDYY
aaBBddXX ↔ AAbbDDYY
aabbDDXX ↔ AABBddYY
aabbddXX ↔ AABBDDYY

Như vậy, sự tổ hợp của các nhiễm sắc thể kép diễn ra với 8 khả năng khác nhau và tạo ra 16 bộ nhiễm sắc thể đơn bội kép.

Còn sự phân li và tổ hợp các nhiễm sắc thể đơn ở kì sau lần phân bào thứ hai của quá trình giảm phân về cơ bản giống như ở kì sau của quá trình nguyên phân nghĩa là diễn ra sự phân li đồng đều của các nhiễm sắc thể đơn sau khi tách ra từ nhiễm sắc thể kép về 2 cực của tế bào (hình II.27d). Ví dụ như từ 16 bộ nhiễm sắc thể kép nói trên, sự phân li của các nhiễm sắc thể đơn diễn ra ở kì sau và khi kết thúc lần phân bào thứ hai tạo ra16 loại giao tử là:

ABDX : abdY
ABdX : abDY
AbDX : aBdY
abDX : ABdY

AbdX : ABDY
aBdX : AbDY
abDX : ABdY
abdX : ABDY

Sự phân li và tổ hợp của các nhiễm sắc thể đơn ở lần phân bào thứ hai có ý nghĩa tạo ra nhiều loại giao tử khi có sự trao đổi chéo của các cặp nhiễm sắc thể tương đồng diễn ra ở kì đầu lần phân bào thứ nhất của quá trình giảm phân.

Nếu sự kết hợp của các loại giao tử đực và cái qua thụ tinh lại diễn ra không ngẫu nhiên thì sẽ đưa đến kết quả gì? Điều đó có nghĩa là làm hạn chế sự xuất hiện các tổ hợp giao tử khác nhau. Nhờ cơ chế kết hợp ngẫu nhiên của các loại giao tử đực và cái qua thụ tinh, nghĩa là các loại giao tử đều có khả năng kết hợp như nhau, các tổ hợp giao tử khác nhau được tạo thành. Tuy các hợp tử được hình thành qua thụ tinh đều chứa bộ nhiễm sắc thể lưỡng bội (2n), nhưng lại khác nhau về nguồn gốc của các nhiễm sắc thể. Nhờ đó, nhiều kiểu gen khác nhau được tạo thành, từ đó là cơ sở để tạo nguồn biến dị tổ hợp phong phú.

Cũng chính từ thực nghiệm, Menđen đã khái quát thành công thức tổ hợp đã đề cập ở mục §3.

Tuy nhiên, trên thực tế mỗi tế bào sinh tinh trùng (tinh bào bậc1) qua giảm phân chỉ cho ra 4 tinh trùng với 2 loại khác nhau, còn mỗi tế bào sinh trứng (noãn bào bậc1) qua giảm phân cũng chỉ sinh một trứng. Như ví dụ ở trên, một tế bào sinh tinh trùng ở ruồi giấm về khả năng có thể cho ra 16 loại tinh trùng, còn trên thực tế chỉ cho 2 loại tinh trùng (chỉ tính trường hợp phân li độc lập và tổ hợp tự do của các cặp nhiễm sắc thể).

Sự đa dạng phong phú về các kiểu gen tổ hợp nhiễm sắc thể đưa đến muôn hình nhiều vẻ của các kiểu gen tạo cơ sở xuất hiện nhiều biến dị tổ hợp. Các biến dị tổ hợp được biểu hiện còn do cơ chế tác động của các gen alen và không alen.

b) Các kiểu tác động của gen

Ở đây chủ yếu đề cập tới sự tác động của gen đối với sự hình thành tính trạng chất lượng. Sự hình thành một tính trạng có thể bị chi phối bởi một gen hay hai gen không alen.

- Trong trường hợp một gen quy định một tính trạng

Tuỳ theo trạng thái của gen và sự tác động giữa gen trội và gen lặn mà cho ra kiểu hình cụ thể. Nếu gen ở trạng thái thể đồng hợp trội (ví dụ: AA) biểu hiện tính trạng trội; còn gen ở thể đồng hợp lặn (ví dụ: aa) qui định tính trạng lặn. Nếu gen tồn tại ở thể dị hợp (ví dụ: Aa), thì sự biểu hiện thành tính trạng tuỳ thuộc vào sự tác động của gen trội với gen lặn alen của nó:

+ Nếu gen trội át hoàn toàn gen lặn thì thể dị hợp biểu hiện tính trạng trội hoàn toàn giống như thể đồng hợp trội. Ví dụ, ở đậu Hà Lan, AA và Aa đều biểu hiện hạt vàng.

+ Nếu gen trội át không hoàn toàn gen lặn thì thể dị hợp biểu hiện tính trội không hoàn toàn. Đây là tính trạng trung gian giữa hai tính trạng trội (do đồng hợp trội biểu hiện) và tính trạng lặn (do thể đồng hợp lặn biểu hiện). Ví dụ như hoa Dạ Lan: AA → hoa đỏ; aa → hoa trắng; Aa → hoa màu hồng.

+ Nếu sự tương tác giữa gen trội và gen lặn lại đưa đến hiệu quả bổ trợ thì thể dị hợp biểu hiện ưu thế lai. Ví dụ, ở thuốc lá, thể đồng hợp lặn aa qui định khả năng chịu lạnh tới 10°C, thể đồng hợp trội (AA) quy định khả năng chịu nóng tới 35°C, thể dị hợp (Aa) qui định khả năng chịu được nhiệt từ 10°C đến 35°C.

Trong trường hợp đa alen (multiple allelism), một gen không phải chỉ có 2 alen khác nhau mà có thể có nhiều alen trong quần thể. Một cơ thể lưỡng bội có 2 alen của một gen. Quần thể gồm nhiều cá thể, do đó một locut có thể có nhiều alen khác nhau. Ví dụ như ba alen khác nhau xác định hệ thống nhóm máu ABO của người có quan hệ trội - lặn như sau:

$$I^A = I^B;\ I^A > I^O \text{ và } I^B > I^O.$$

Điều đặc biệt ở đây là hiện tượng đồng trội giữa các alen I^A và I^B, vì cá thể mang kiểu gen I^AI^B có kiểu hình là tổ hợp các kiểu hình mà mỗi alen I^A và I^B biểu hiện, cụ thể nó mang nhóm máu AB.

Khi gen tồn tại ở trạng thái đơn lẻ ở thể lưỡng bội, ví dụ gen phân bố trên nhiễm sắc thể giới tính X, nhưng Y không mang gen tương ứng (X^aY), hoặc ngược lại (XY^a) thì nó vẫn biểu hiện thành tính trạng. Ví dụ, X^aY - ruồi giấm đực có mắt trắng.

Từ gen đến tính trạng là một cơ chế rất phức tạp. Sự tương tác của gen ở đây được thể hiện qua các sản phẩm do nó tạo ra.

Như vậy, khi lai hai hay nhiều cặp tính trạng, trong đó mỗi tính trạng do một gen qui điịnh, thì sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các cặp gen đã tạo nhiều tổ hợp gen khác với thế hệ xuất phát, trong đó các gen tác động riêng rẽ đưa đến sự tổ hợp lai các tính trạng vốn có của thế hệ xuất phát và các tính trạng đó hoàn toàn di truyền độc lập và chúng tổ hợp tự do để tạo ra nhiều biến dị tổ hợp. Số kiểu hình biến dị tổ hợp càng nhiều ở các thế hệ lai khi số cặp gen dị hợp tử phân li độc lập càng lớn.

- Trường hợp hai gen không alen qui định một tính trạng

Trong trường hợp này, các gen cũng phân li độc lập và tổ hợp tự do trong quá trình phát sinh giao tử và thụ tinh, nhưng chúng không tác động riêng rẽ như trường hợp trên mà lai tác động qua lại với nhau đưa đến sự xuất hiện những tính trạng mới hoàn toàn không có ở thế hệ xuất phát. Đó cũng là những biến dị tổ hợp được biểu hiện từ những kiểu gen mới được hình thành do sự tổ hợp lai các gen vốn có ở thế hệ xuất phát trong phép lai.

Tuỳ theo sự tương tác của 2 gen không alen mà tỉ lệ phân li tính trạng ở thế hệ lai cũng như các kiểu hình biến dị tổ hợp xuất hiện khác nhau. Nhìn chung, sơ đồ lai về kiểu gen với 2 gen không alen là:

P. AABB x aabb

Gp AB ab

hoặc

P AAbb x aaBB

Gp Ab aB

F_1: AaBb

F_1 x F_1: AaBb x AaBb

GF_1: (AB:Ab:aB:ab) (AB:Ab:aB:ab)

F_2

$$\left.\begin{array}{l}1AABB\\2AABb\\2AaBB\\4AaBb\end{array}\right]9(A\text{-}B\text{-});\quad \left.\begin{array}{r}1AAbb\\2Aabb\end{array}\right]3(A\text{-}bb)\quad \left.\begin{array}{r}1aaBB\\2aaBb\end{array}\right]3(aaB\text{-});\quad 1aabb$$

Vì vậy, tỉ lệ phân li kiểu hình ở F_2 về một tính trạng có thể là: 9: 3: 3: 1 hay biến dạng của tỉ lệ đó:

9 : 6 : 3
9 : 7
9 : 3 : 4
12 : 3 : 1
13 : 3
15 : 1

Sự xuất hiện của từng tỉ lệ phân tích trên tuỳ thuộc vào sự tác động qua lại giữa 2 gen không alen, từ đó cho ra các biến dị tổ hợp khác nhau. Sau đây là những minh hoạ cụ thể.

Sự di truyền hình dạng mào gà là một trong những ví dụ điển hình cho tỉ lệ phân tính: 9: 3: 3: 1. Ví dụ như sơ đồ lai sau:

P. Dạng hạt đậu x dạng hoa hồng

AAbb aaBB

Gp Ab aB

F_1: AaBb - dạng hạt đào

F_1xF_1: AaBb x AaBb

GF_1: (AA:Ab:aB:ab) (AB:Ab:aB:ab)

F_2: 9(A-B-) : 3(A-bb) : 3(aaB-) : 1aabb

9 hạt đào : 3 hạt đậu : 3 hoa hồng : 1 hình lá

Như vậy, các dạng mào hạt đào và hình lá được xuất hiện ở thế hệ lai được xem là các biến dị tổ hợp được xuất hiện ở các tổ hợp gen khác P. Dạng hạt đào là kết quả tương tác của 2 loại gen trội A và B. Còn dạng hình lá được hình thành từ tổ hợp toàn gen lặn aabb.

Tỉ lệ phân tính 9 : 6 : 1 được thể hiện trong sơ đồ lai về hình dạng quả bí tròn với nhau. Kết quả thu được của phép lai cũng cho thấy dạng bí quả dẹt và quả dài cũng là những biến dị tổ hợp. Trong đó quả dẹt được tạo thành do sự tương tác bổ trợ giữa hai gen loại trội, còn quả dài do các gen lặn tác động với nhau tạo thành.

Tóm lại, sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các nhiễm sắc thể trong các quá trình giảm phân và thụ tinh đã đưa đến sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các gen đã tạo ra nhiều kiểu gen khác nhau trong loài làm cơ sở cho sự xuất hiện các biến dị tổ hợp. Các biến dị tổ hợp được biểu hiện còn tuỳ thuộc vào tính chất tương tác của các gen alen và không alen trong hệ thống kiểu gen.

2. Trao đổi chéo và tái tổ hợp của các gen

Trong một tế bào, đặc biệt ở sinh vật bậc cao, số lượng gen rất lớn, nhưng số nhiễm sắc thể lại có hạn, vì vậy mỗi nhiễm sắc thể mang nhiều gen. Các gen phân bố theo chiều dài của nhiễm sắc thể. Các gen trên cùng một nhiễm sắc thể tạo thành nhóm gen liên kết. Số nhóm gen liên kết bằng số nhiễm sắc thể trong bộ đơn bội.

Như vậy liên kết gen là hiện tượng phổ biến. Điều đó cũng được phản ánh thông qua sự di truyền của hàng loạt các tính trạng ở các loài khác nhau.

Các gen trên cùng một nhiễm sắc thể có thể ở trạng thái liên kết hoàn toàn hoặc không hoàn toàn. Chính điều này có ảnh hưởng đến khả năng xuất hiện biến dị tổ hợp.

Tại sao liên kết gen hoàn toàn hạn chế sự xuất hiện biến dị tổ? Điều này có nghĩa là liên kết gen có làm xuất hiện biến dị tổ hợp nhưng hạn chế. Điều đó còn tuỳ thuộc vào sự phân bố của các cặp gen trên cặp nhiễm sắc thể tương đồng. Vấn đề này sẽ lần lượt được phân tích.

- Trong trường hợp các gen ở trạng thái liên kết hoàn toàn thì chúng cùng phân li với nhiễm sắc thể trong quá trình giảm phân và cùng tổ hợp với nhiễm sắc thể trong quá trình thụ tinh, vì vậy các tính trạng tương ứng do chúng qui định luôn được di truyền với nhau. Chính vì vậy liên kết gen hoàn toàn đã hạn chế sự xuất hiện số loại giao tử, số tổ hợp giao tử khác nhau cũng như số kiểu gen và số kiểu hình, vì vậy hạn chế sự xuất hiện biến dị tổ hợp ở các thế hệ lai.

Sơ đồ lai sau đây ở ruồi giấm sẽ minh hoạ điều phân tích trên:

P Thân xám, cánh cụt x Thân đen, cánh dài

$$\frac{Bv}{Bv} \qquad \frac{bV}{bV}$$

Gp $\underline{Bv}$ $\underline{bV}$

F_1 : $\frac{Bv}{bV}$

Thân xám, cánh dài

F_1xF_1 : $\frac{Bv}{bV} \times \frac{Bv}{bV}$

G_{F1} : $(\underline{Bv} : \underline{bV})\ (\underline{Bv} : \underline{bV})$

F_2 : $1\frac{Bv}{Bv} \qquad 2\frac{Bv}{bV} \qquad 1\frac{bV}{bV}$

1 thân xám, cánh cụt : 2 thân xám, cánh dài : 1 thân đen, cánh dài

Trong sơ đồ lai trên giả thiết sự liên kết gen là hoàn toàn. Thân xám, cánh dài là biến dị tổ hợp được xuất hiện ở F_1 và F_2. Như vậy, trong phép lai này chỉ xuất hiện một loại biến dị tổ hợp. Nếu trong trường hợp phân li độc lập và tổ hợp tự do của các gen thì ở F_2 trong phép lai này sẽ xuất hiện hai loại biến dị tổ hợp.

- Trong trường hợp các gen ở trạng thái liên kết không hoàn toàn sẽ đưa tới sự hoán vị của các gen trong cặp alen. Cơ chế của hiện tượng này là sự trao đổi chéo của các sợi crômatil trong cặp nhiễm sắc thể tương đồng diễn ra ở kì đầu lần phân bào thứ nhất trong quá trình giảm phân đã đưa đến sự hoán vị của các gen alen và tạo ra sự tái tổ hợp của các gen không alen.

Trường hợp đơn giản là sự trao đổi chéo đơn (trao đổi chéo tại một điểm). Nếu xét 2 gen không alen thì quần thể có 10 kiểu gen khác nhau, ví dụ:

$$\frac{AB}{AB}:\frac{AB}{Ab}:\frac{AB}{aB}:\frac{AB}{ab}:\frac{Ab}{aB}:\frac{Ab}{Ab}:\frac{aB}{Ab}:\frac{Ab}{ab}:\frac{aB}{ab}:\frac{ab}{ab}$$

Sự trao đổi chéo của cặp nhiễm sắc thể đưa đến sự hoán vị của 2 gen alen có thể diễn ra với tất cả các kiểu gen nói trên. Nhưng sự hoán vị gen thực sự có giá trị sinh học, nghĩa là tạo ra các giao tử mang gen hoán vị khác với giao tử mang gen liên kết, diễn ra ở hai kiểu gen dị hợp tử kép là AB/ab (dị hợp tử đều) và Ab/aB (dị hợp tử chéo). Ví dụ, khi hoán vị gen diễn ra ở kiểu gen AB/ab ngoài các giao tử mang gen liên kết là $\underline{AB}$,$\underline{ab}$ còn xuất hiện các giao tử mang gen hoán vị là $\underline{Ab}$,$\underline{aB}$.

Cũng tương tự, kiểu gen $\underline{Ab}/\underline{aB}$ diễn ra hoán vị cho ra 4 loại giao tử: 2 loại mang gen liên kết là $\underline{Ab}$, $\underline{aB}$ và $\underline{AB}$, $\underline{ab}$ 2 loại mang gen hoán vị làAB, ab.

Như vậy sự trao đổi chéo của cặp nhiễm sắc thể tương đồng đưa đến sự hoán vị của cặp gen alen đã làm tăng số loại giao tử cùng với sự kết hợp ngẫu nhiên của các loại giao tử qua thụ tinh đã làm tăng số loại hợp tử số kiểu gen và số kiểu hình. Nhờ đó, các biến dị tổ hợp được xuất hiện phong phú. Ví dụ như khi lai hai cá thể thuần chủng ruồi giấm mình xám, cánh dài và thân đen, cánh cụt với nhau và sự hoán vị gen xảy ra trong quá trình phát sinh trứng giả sử với tần số 18% có kết quả ở F_2 như sau:

P Thân xám, cánh dài x Thân đen, cánh cụt

$$\frac{BV}{BV} \qquad\qquad \frac{bv}{bv}$$

Gp $\underline{BV}$ $\underline{bv}$

F_1: $\frac{BV}{bv}$

Thân xám, cánh dài

F_1 x F_1: $\frac{BV}{bv} \times \frac{BV}{bv}$

G_{F1}: (0,41 $\underline{BV}$: 0,41 $\underline{bv}$: 0,09 $\underline{Bv}$: 0,09 $\underline{bV}$) (0,5 $\underline{BV}$: 0,5 $\underline{bv}$)

F_2:

♀ ♂	$0{,}41\ \underline{BV}$	$0{,}41\ \underline{bv}$	$0{,}09\ \underline{Bv}$	$0{,}09\ \underline{bV}$
$0{,}5\ \underline{BV}$	$0{,}205\frac{BV}{BV}$	$0{,}205\frac{BV}{bv}$	$0{,}045\frac{BV}{Bv}$	$0{,}045\frac{BV}{bV}$
$0{,}5\ \underline{bv}$	$0{,}205\frac{BV}{bv}$	$0{,}205\frac{bv}{bv}$	$0{,}045\frac{Bv}{bv}$	$0{,}045\frac{bV}{bv}$

0,705 thân xám, cánh dài BV/B-, Bv/-V

0,205 thân đen, cánh cụt bv/bv

0,045 thân xám, cánh cụt Bv/-v

0,045 thân đen, cánh dài bV/b-

Kết quả phép lai có hai kiểu hình là biến dị tổ hợp: Thân xám, cánh cụt và thân đen, cánh dài. Trong khi đó cũng tổ hợp lai này như trên đã diễn ra trong trường hợp các gen liên kết hoàn toàn không xuất hiện biến dị tổ hợp. Sự trao đổi chéo của cặp nhiễm sắc thể tương đồng đưa đến sự tái tổ hợp của các gen, không vi phạm đến cấu trúc của các gen, nghĩa là không gây ra đột biến gen. Sự trao đổi chéo của cặp nhiễm sắc thể tương đồng không chỉ xảy ra tại một điểm mà còn có thể > 1. Chính vì vậy nó càng làm tăng số loại biến dị tổ hợp lên gấp bội. Ví dụ, lai phân tích ruồi cái dị hợp với các tính trạng trội với ruồi giấm đực mang các tính trạng lặn tương ứng. Các gen qui định các tính trạng này nằm trong cùng một nhiễm sắc thể. Công thức lai:

Pa thân xám, lông cứng, cánh dài x thân vàng, lông mềm, cánh ngắn.

Kết quả phép lai thu được ngoài hai kiểu hình giống P còn xuất hiện các kiểu hình được xem là biến dị tổ hợp là:

- Thân vàng, lông cứng, cánh dài
- Thân xám, lông mềm, cánh ngắn
- Thân vàng, lông mềm, cánh dài
- Thân xám, lông cứng, cánh ngắn
- Thân xám, lông mềm, cánh dài
- Thân vàng, lông cứng, cánh ngắn

Nếu đứng về mặt lí thuyết, cho rằng sự trao đổi chéo không chỉ diễn ra ở một cặp nhiễm sắc thể tương đồng mà còn có thể xảy ra ở nhiều cặp, thì số loại giao tử và hợp tử càng tăng gấp bội, do đó biến dị tổ hợp xuất hiện càng phong phú.

Nếu gọi n là số cặp nhiễm sắc thể tương đồng được xét đến.

Gọi i là số cặp nhiễm sắc thể tương đồng diễn ra sự trao dổi chéo tại một điểm

$(i = 1, 2, 3, \ldots, n)$.

Số loại giao tử có thể có: 2^{n+i}

Số loại hợp tửcó thể có: 4^{n+1}

(Sự trao đổi chéo xảy ra trong cả quá trình phát sinh giao tử đực và cái). Ví dụ như tính về mặt lí thuyết ở ruồi giấm cái mang 4 cặp nhiễm sắc thể tương đồng, nếu chỉ phân li độc lập và tổ hợp tự do của 4 cặp nhiễm sắc thể đó sẽ cho ta 2^4 loại trứng, còn nếu trao đổi chéo diễn ra ở cả 4 cặp, như công thức khái quát trên, có thể cho ra tới 2^8 loại giao tử. Các cơ chế vận động của nhiễm sắc thể như phân li độc lập và tổ hợp tự do cũng như trao đổi chéo của nó đã giải thích cho câu hỏi tại sao ở những loài giao phối có nhiều biến dị.

Sự trao đổi chéo trong nguyên phân thường diễn tới trạng thái "khảm" về kiểu hình trên một cá thể, xuất hiện thêm những tính trạng khác với các tính trạng kiểu hình bình thường của cá thể.

Tóm lại, sự phối hợp của các cơ chế phân li độc lập và tổ hợp tự do của các nhiễm sắc thể trong giảm phân và thụ tinh đưa đến sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các alen cùng với sự trao đổi chéo của các cặp nhiễm sắc thể tương đồng đưa đến sự hoán vị gen cũng như sự tương tác của các gen alen và không alen đã tạo ra nguồn biến dị tổ hợp phong phú ở sinh vật.

III. TÍNH CHẤT VÀ VAI TRÒ CỦA BIẾN DỊ TỔ HỢP

Như đã phân tích trên, biến dị tổ hợp xuất hiện phong phú ở những loài giao phối. Vì vậy các tổ hợp tính trạng là biến dị tổ hợp cũng có thể bao gồm các tính trạng có lợi hoặc có hại, hay xen lẫn có lợi và có hại hoặc trung tính đối với sinh vật hoặc con người. Biến dị tổ hợp xuất hiện với tỉ lê tương đối lớn ở các thế hệ lai. Chính đây là một những điểm khác nhau cơ bản của biến dị tổ hợp với đột biến.

Các biến dị tổ hợp xuất hiện có tính qui luật, cho phép người ta dự đoán trước. Vận dụng công thức tổ hợp của Menđen có thể dự đoán được số loại biến dị tổ hợp sẽ xuất hiện ở thế hệ lai.

Gọi n - số cặp gen dị hợp tử phân li độc lập đồng thời cũng là n cặp tính trạng tương phản, trong đó tính trội là hoàn toàn thì số kiểu hình là 2^n. Từ đó suy ra số kiểu biến dị tổ hợp là:

$2^n - 2$. Ở đây số 2 là 2 kiểu hình của cặp cá thể đem lai.

Ví dụ: n = 1→ không xuất hiện biến dị tổ hợp

n = 2→ $2^2-2=2$ kiểu biến dị tổ hợp

n = 3→ $2^3-2=6$ kiểu biến dị tổ hợp

n = 4→ $2^4-2=14$ kiểu biến dị tổ hợp

Như vậy, người ta có thể chủ động chọn cặp lai để tạo ra những tổ hợp tính trạng mong muốn xuất hiện ở thế hệ lai.

Cũng bằng phương pháp tổ hợp theo những sơ đồ lai đã được hoạch định trước và chọn lọc theo cách như thế, người ta đã tạo ra những cây trồng và vật nuôi có những chỉ số năng suất cao và những tính trạng tốt, chủ động điều khiển màu sắc của các bộ lông chồn, lông cáo, vẹt cảnh, cá cảnh, màu hoa, hình dạng cánh hoa... theo nhu cầu của thị trường.

Trong thiên nhiên con đường tổ hợp là một trong những phương thức quan trọng và phổ biến để tạo nên các đặc điểm thích nghi của sinh vật cũng như đưa đến sự hình thành những dạng mới và loài mới. Những đột biến có hại có thể trở thành có lợi khi gặp được những tổ hợp gen thích hợp. Chính quá trình tổ hợp đã tạo điều kiện cho đột biến được nhân lên và phổ biến dần dần trong quần thể. Biến dị tổ hợp là nguồn nguyên liệu phong phú cho quá trình tiến hoá và chọn giống. Nó cùng với biến dị đột biến tạo nên nguồn nguyên liệu tiềm tàng trong các quần thể, nhờ đó mà quần thể có khả năng thích ứng mềm dẻo trước sự biến đổi của những điều kiện trong môi trường sống.

CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP CHƯƠNG II

I. TỰ LUẬN

1. Câu hỏi

a. Các quy luật di truyền Menđen

1. Phân tích những điểm độc đáo trong phương pháp nghiên cứu di truyền của Menđen. Vì sao Menđen lại dùng đậu Hà Lan làm đối tượng nghiên cứu chủ yếu?

2. Trình bày cách giải thích thí nghiệm lai một tính của Menđen. Vì sao ông đưa ra cách giải thích đó?

3. Vì sao Menđen lại cho rằng các cặp tính trạng trong thí nghiệm của mình di truyền độc lập? Ông đã giải thích kết quả thí nghiệm đó như thế nào?

4. Nêu nội dung, các điều kiện nghiệm đúng và ý nghĩa của các quy luật Menđen.

b. Tác động của gen đối với sự hình thành tính trạng

1. Nêu các kiểu tác động giữa các gen alen đối với sự hình thành tính trạng

2. Nêu các kiểu tác động giữa các gen không alen đối với sự hình thành tính trạng

3. Phân biệt tác động cộng gộp với sự tương tác giữa các gen không alen. Nêu ý nghĩa của tác động cộng gộp với thực tiễn sản xuất.

4. Thế nào là tính đa hiệu của gen? Nêu cơ sở di truyền của biến dị tương quan.

5. Nêu những cống hiến cơ bản của Menđen đối với di truyền học.

6. Phân tích mối quan hệ giữa gen và tính trạng hay giữa KG và KH.

c. Di truyền liên kết

1. Thế nào là di truyền liên kết? Hiện tượng này đã bổ sung cho quy luật phân li độc lập của Menđen như thế nào?

2. Giải thích cơ sở tế bào học của sự di truyền liên kết hoàn toàn và không hoàn toàn.

3. So sánh kết quả lai phân tích F_1 trong 2 trường hợp di truyền độc lập và di truyền liên kết của 2 cặp tính trạng.

4. Vì sao tần số hoán vị gen không vượt quá 50%? Nêu nguyên tắc lập bản đồ di truyền.

5. Nêu ý nghĩa của di truyền liên kết hoàn toàn và không hoàn toàn trong chọn giống

d. Di truyền giới tính và liên kết với giới tính

1. Nêu những điểm khác nhau giữa NST giới tính và NST thường.

2. Trình bày cơ chế sinh con trai, con gái ở người. Quan niệm cho rằng sinh con trai hay con gái là do phụ nữ có đúng không?

3. Tại sao trong cấu trúc dân số tỉ lệ nam: nữ xấp xỉ bằng nhau? Tại sao người ta có thể điều chỉnh tỉ lệ đực: cái ở vật nuôi? Điều đó có ý nghĩa gì trong thực tiễn?

4. Giải thích kết quả thí nghiệm di truyền màu mắt của ruồi giấm. Bệnh mù màu và máu khó đông chỉ biểu hiện ở nam giới, đúng hay sai? Vì sao?

5. Trình bày các đặc điểm di truyền của các tính trạng do các gen trên NST X, Y, cặp gen tương ứng trên cặp XY quy định.

6. So sánh sự di truyền tính trạng liên kết giới tính và tính trạng thường do gen trên NST thường quy định. Di truyền liên kết giới tính có giá trị gì trong thực tiễn?

d. Di truyền tế bào chất

1. Bằng cách nào để phát hiện được di truyền tế bào chất? Vì sao sự di truyền này thuộc dạng di truyền theo dòng mẹ?

2. So sánh ADN ti thể và lạp thể với ADN trong nhân. Nêu chức năng của các bộ gen ti thể và lạp thể.

3. Nêu những điểm khác nhau giữa di truyền ngoài NST và di truyền NST.

4. Có thể giải thích lá lốm đốm các màu ở một số loài thực vật như thế nào? Việc nghiên cứu di truyền tế bào chất có giá trị thực tiễn nào?

e. Ảnh hưởng của môi trường đến sự biểu hiện của gen

1. Hãy phân tích mối quan hệ giữa kiểu gen, môi trường và kiểu hình thông qua một ví dụ cụ thể. Từ đó rút ra được những kết luận gì?

2. Nêu những biến đổi kiểu hình do ảnh hưởng của môi trường trong và ngoài cơ thể. Những biến đổi này có được di truyền không?

3. So sánh những điểm khác nhau cơ bản giữa thường biến và biến dị di truyền.

4. Vận dụng khái niệm "mức phản ứng" để phân tích vai trò của giống và kĩ thuật sản xuất trong việc tăng năng xuất vật nuôi và cây trồng.

f. Biến dị tổ hợp

1. Biến dị tổ hợp là gì? Cho ví dụ minh hoạ.

2. Nêu cơ chế phát sinh biến dị tổ hợp.

3. Nêu tính chất và vai trò của biến dị tổ hợp.

4. Trong chọn giống người ta cần phải sử dụng phương pháp nào để tạo ra biến dị tổ hợp.

5. Vì sao những loài sinh sản theo lối giao phối có nhiều biến dị hơn những loài sinh sản vô tính?

2. Bài tập có lời giải

Bài 1

Ở một loài, gen A quy định mắt đỏ trội hoàn toàn so với gen a quy định mắt trắng. Cho cá thể mắt đỏ thuần chủng (AA) giao phối với cá thể mắt trắng thì kết quả về kiểu gen và kiểu hình ở F_1 và F_2 như thế nào? Từ đó có nhận xét gì về sự phân bố kiểu hình của F_2 ở 2 giới tính?

BÀI GIẢI

Đề bài chưa cho biết gen quy định màu mắt nằm trên NST thường hay NST giới tính. Vì vậy ta phải xét các khả năng có thể có của sơ đồ lai.

1. Trường hợp gen nằm trên NST thường:

P : ♀ Mắt đỏ x ♂ mắt trắng
AA aa

G_P: A a

F_1 Aa - mắt đỏ
F_1 x F_2 Aa x Aa
G_{F1} A, a; A, a
F_2 $\underbrace{1AA : 2Aa}_{\text{3 mắt đỏ}} : \underbrace{1aa}_{\text{1 mắt trắng}}$

Nếu P ♂ mắt đỏ x ♀ mắt trắng thì kết quả ở F_1 và F_2 cũng giống trường hợp trên.

Kết quả F_2 cho thấy tỉ lệ phân bố các tính trạng đồng đều ở 2 giới tính, nghĩa là trong tỉ lệ $\frac{3}{4}$ số con mắt đỏ có $\frac{1}{2}$ số con là con cái và $\frac{1}{2}$ là con cái và $\frac{1}{2}$ là con đực; còn trong tỉ lệ $\frac{1}{4}$ số con mắt trắng thì có $\frac{1}{2}$ là con cái và $\frac{1}{2}$ là con đực.

2. Trường hợp gen nằm trên NST giới tính X

a. Nếu ở loài XX - ♀; XY - ♂

P : ♀ mắt đỏ x ♂ mắt trắng
X^AX^A X^aY
G_p X^A; X^aY
F_1 X^AX^a, X^AY - đều mắt đỏ
F_1 x F_L X^AX^a x X^AY
G_{F1} X^A, X^a; X^A, Y
F_2: $\underbrace{X^AX^A, X^AX^a, X^AY}_{\text{3 mắt đỏ}}, \underbrace{X^aY}_{\text{1 mắt trắng}}$

Tỉ lệ phân bố tính trạng ở F_2 không đều 2 giới tính: $\frac{1}{4}$ số con mắt trắng chỉ có ở con đực ngay trong $\frac{3}{4}$ số con mắt đỏ có $\frac{2}{3}$ số con mắt đỏ là con cái còn $\frac{1}{3}$ số con mắt đỏ là con đực.

b. Nếu ở loài XX - ♂, XY - ♀

P ♀ mắt trắng x ♂ mắt đỏ
X^aY X^AX^A
G_p X^a, Y ; X^A
F_1 X^AX^a, ; X^AY - đều mắt đỏ
F_1 x F_1 X^AX^a x X^AY
G X^A, X^a; ; X^A, Y
F_2: $\underbrace{X^AX^A, X^AX^a, X^AY}_{\text{3 mắt đỏ}}, \underbrace{X^aY}_{\text{1 mắt trắng ♀}}$

Tỉ lệ phân bố kiểu hình đều ở 2 giới, trong đó $\frac{1}{4}$ số con mắt trắng chỉ có ở con cái, ngay trong $\frac{3}{4}$ số con mắt đỏ có $\frac{2}{3}$ số con mắt đỏ là con đực, còn $\frac{1}{3}$ số con mắt đỏ là n cái.

Bài 2

Khi lai hai thứ hoa thuần chủng màu đỏ và màu trắng với nhau được F_1 đều hoa đỏ. Cho các cây F_1 thụ phấn với nhau, giả thiết ở F_2 thu được 1 trong 2 tỉ lệ sau:

1. 3 hoa đỏ: 1 hoa trắng
2. 9 hoa đỏ: 7 hoa trắng

a. Biện luận và viết sơ đồ lai từ P đến F_2 cho từng trường hợp và bằng cách nào xác định được cây hoa đỏ thuần chủng ở F_2?

b. Từ 2 kết quả trên có nhận xét gì về tính chất di truyền tính trạng của F_1?

Cho biết gen qui định màu sắc trên NST thường.

BÀI GIẢI

1. a. Trường hợp F_2 có tỉ lệ 3 hoa đỏ: 1 hoa trắng

Tỉ lệ trên đúng theo tỉ lệ Menđen, do đó hoa đỏ là tính trạng trội. Quy ước A - hoa đỏ, a - hoa trắng. Vậy sơ đồ lai từ P đến F_2 như sau:

P Hoa đỏ x Hoa trắng
AA aa
G_P A a
F_1 Aa - Hoa đỏ
F_1 x F_1 Aa x Aa
G_{F1} A, a A, a
F_2: $\underbrace{1\,AA\ :2Aa}_{\text{3 hoa đỏ}}\ \ \underbrace{:\,1aa}_{\text{1 hoa trắng}}$

Muốn xác định được cây hoa đỏ thuần chủng ở F_2 ta thực hiện phép lai phân tích, nghĩa là cho cây hoa trắng lai bất kì với cây hoa đỏ nào ở F_2 mà kết quả là đồng tính về hoa đỏ thì chứng tỏ đó là cây hoa đỏ thuần chủng.

F_2: Hoa đỏ x Hoa trắng → F_3 : Hoa đỏ
AA aa Aa

b. Trường hợp F_2 có tỉ lệ 9 hoa đỏ: 7 hoa trắng

F_2 có tổng tỉ lệ 9 + 7 = 16 là kết quả kết hợp của 4 loại giao tử đực với 4 loại giao tử cái của F_1. Như vậy F_1 phải dị hợp tử về 2 cặp gen nằm trên 2 cặp NST, quy ước là AaBb - hoa đỏ. Từ đó ta có sơ đồ lai như sau:

P Hoa đỏ x Hoa trắng
AABB aabb
G_P AB ab

F_1 AaBb - Hoa đỏ

$F_1 \times F_1$ AaBb x AaBb

G_{F1} AB: Ab : aB: ab AB: Ab : aB: ab

F_2: 1 AABB : 2AABb : 1Aabb

1AaBB : 4 AaBb : 2Aabb

1aaBB : 2aaBb : 1aabb

$$\underbrace{9(A\text{-}B\text{-})}_{\text{9 hoa đỏ}} : \underbrace{3(A\text{-}bb) : 3(aaB\text{-}) : 1aabb}_{\text{7 hoa trắng}}$$

Như vậy màu hoa bị chi phối bởi quy luật tương tác của 2 gen không alen, trong đó nếu kiểu gen có mặt:

- 2 loại gen trội A và B cho ra hoa đỏ.
- 1 loại gen trội A hoặc B hay toàn gen lặn cho ra hoa trắng.

Muốn xác định được cây hoa đỏ thuần chủng ở F_2 cũng dùng phép lai phân tích, nghĩa là cho cây hoa đỏ bất kỳ nào của F_2 lai với cây hoa trắng (aabb) nếu kết quả đồng nhất hoa đỏ thì đó là cây thuần chủng:

F_2: Hoa đỏ x Hoa trắng → F_3: Hoa đỏ

AABB aabb AaBb

2. Từ 2 kết quả trên cho thấy màu đỏ ở F_1 là tính trạng trội hoàn toàn khi F_2 có tỉ lệ 3 đỏ: 1 trắng, còn là tính trạng do tương tác 2 gen không alenkhi F_2 có tỉ lệ 9 đỏ: 7 trắng. Từ đó cho thấy khi lai hai dạng thuần chủng khác nhau về 1 cặp tính trạng tương phản (hay tương ứng) F_1 đồng nhất về một tính trạng của 1 bên P thì tính chất di truyền của tính trạng chỉ được xác định khi biết được tỉ lệ phân li kiểu hình ở F_2.

Bài 3

Cho hai nòi thuần chủng lông đen và lông trắng lai với nhau được F_1 đều lông đen.

1. Cho F_1 tiếp tục giao phối với nhau được F_2 cũng chỉ xuất hiện lông đen và lông trắng. Xác định tỉ lệ kiểu hình ở F_2.

2. Cho F_1 lai phân tích thì kết quả về kiểu gen và kiểu hình của phép lai như thế nào?

Biết rằng gen quy định màu lông nằm trên NST thường.

BÀI GIẢI

Vì đề bài không cho biết rõ tính trạng do 1 hay nhiều gen chi phối, do đó ta phải lần lượt xét từng trường hợp.

1. - Trường hợp 1 gen quy định

- F_1 đều lông đen, chứng tỏ đây phải là tính trạng trội. Quy ước: A - lông đen, a - lông trắng

P Lông đen x Lông trắng

AA aa

G_P A a

F_1 Aa - đều lông đen

$F_1 \times F_1$ Aa x Aa

G   1A: 1a   1A : 1a

F_2:   1 AA : 2Aa : 1aa → 3 lông đen : 1 lông trắng

- Lai phân tích

P_a lông đen (Aa)   x   lông trắng (aa)

G   A : a   a

F_a 1Aa : 1aa → 1 lông đen : 1 lông trắng

2. Trường hợp nhiều gen quy định

Quy ước: A - B - : lông đen

A - bb, aaB - , aabb : lông trắng

P   lông đen   x   lông trắng

AABB   aabb

G_p AB   ab

F_1 AaBb - lông đen

G_{F1} (AB : Ab: aB: ab) (AB: Ab : aB : ab)

F_2 1AABB : 2AABb : 1 Aabb : 2AaBB

4AaBb : 2Aabb : 1aaBB : 2aaBb : 1aabb

$$\underbrace{9\,(A - B -)}_{9 \text{ lông đen}} : \underbrace{3(A - bb) : 3(aaB -) : 1aabb}_{7 \text{ lông trắng}}$$

- Lai phân tích:

P_a lông đen   x   lông trắng

AaBb   aabb

G   (AB : Ab : aB : ab)   ab

F_a

$$\underbrace{1AaBb}_{1 \text{ lông đen}} : \underbrace{1Aabb : 1aaBb : 1aabb}_{3 \text{ lông trắng}}$$

b. Xét theo trường hợp tác động cộng gộp

Quy ước: Các gen A và B có vai trò như nhau đối với sự hình thành màu đen, gen a và b không tổng hợp sắc tố đen cho màu trắng:

P   lông đen   x   lông trắng

AABB   aabb

G_p AB   ab

F_1 AaBb - lông đen

F_1 x F_1 (AB : Ab: aB: ab) (AB: Ab : aB : ab)

F_2

$$\underbrace{9\,(A - B -) : 3(A - bb) : 3(aaB -)}_{15 \text{ lông đen}} : \underbrace{1aabb}_{1 \text{ lông trắng}}$$

- P_a AaBb x aabb → F_a:

$$\underbrace{1AaBb : 1\,AaBb : 1aaBb}_{3 \text{ lông đen}} : \underbrace{1aabb}_{1 \text{ lông trắng}}$$

Bài 4

Khi lai 2 cây quả bầu dục với nhau được F_1 có tỉ lệ:

1 quả tròn: 2 quả bầu dục: 1 quả dài

1. Biện luận và viết sơ đồ lai từ P đến F_1

2. Cho các cây F_1 tự thụ phấn thì kết quả về kiểu gen và kiểu hình ở F_2 sẽ thế nào?

Biết rằng quả dài do gen lặn qui định

BÀI GIẢI

1. Xét trường hợp 1 gen quy định 1 tính trạng

- F_1 có tổng tỉ lệ kiểu hình bằng 4 là kết quả kết hợp của 2 loại giao tử đực và 2 loại giao tử cái, chứng tỏ F_1 dị hợp tử về 1 cặp gen, từ đó có sơ đồ lai như sau:

P quả bầu dục x quả bầu dục
Aa Aa
G: A, a A, a
F_1: 1 AA : 2Aa : 1aa
1 quả tròn: 2 quả bầu dục : 1 quả dài

- F_1: AA x AA → F_2 : AA
G: A A quả tròn

- F_1: Aa x Aa → F_2: 1AA : 2 Aa : 1aa
(A, a) (A,a) 1 quả tròn : 2 quả bầu : 1 quả dài

- F_1: aa x aa → F_2 : aa
G : a a quả dài

2. Trường hợp nhiều gen quy định 1 tính trạng

- F_1 có tổng tỉ lệ kiểu hình bằng 4 là kết quả của sự kết hợp 2 loại giao tử đực và cái, chứng tỏ P đều có 1 cặp gen dị hợp nhưng ở 2 bên bố và mẹ khác nhau. Từ đó ta có sơ đồ lai:

P Quả bầu dục x Quả bầu dục
Aabb aaBb
G_P Ab, ab aB, ab
F_1

$$\underbrace{1\,AaBb}_{\text{1 quả tròn}} : \underbrace{1\,Aabb : 1aaBb}_{\text{2 quả bầu}} : \underbrace{1aabb}_{\text{1 quả dài}}$$

- F_1: AaBa x AaBb
G_{F1}: (AB : Ab : aB : ab) (AB : Ab : aB : ab)
F_2: 1AABB : 2AABb : 1AAbb : 2AaBB : 4 AaBb:
2 Aabb : 2aaBB : 2aaBb : 1aabb
9(A - B -) : 3(A - bb) : 3(aaB -) : 1aabb
9 quả tròn : 6 quả bầu : 1 quả dài

- F_1: Aabb x Aabb

G_{F1} : Ab, ab Ab, ab

F_2: $\underbrace{1AAbb : 2Aabb}_{3\text{ quả bầu}} : \underbrace{1aabb}_{1\text{ quả dài}}$

- F_1: aaBb x aaBb

G_{F1} : aB , ab aB, ab

F_2 : 1aaBB : 2 aaBb : 1aabb

3 quả bầu : 1 quả dài

- F_1: aabb x aabb

G ab ab

F_a aabb

quả dài

Bài 5

Ở một loài, nếu kiểu gen có mặt hai loại gen trội A và B cho mắt đỏ, còn nếu có mặt chỉ gen trội A hoặc B hay gen lặn quy định mắt trắng. Mỗi gen nằm trên 1 NST.

Cho con cái mắt đỏ thuần chủng (AABB) giao phối với con đực mang toàn gen lặn được F_1. Cho F_1 tiếp tục giao phối với nhau. Xác định kết quả thu được ở F_2.

BÀI GIẢI

Vì đề bài không cho rõ các gen quy định màu mắt nằm trên thể loại NST thường hay giới tính, do đó ta phải xét các trường hợp sau:

1. Các gen đều nằm trên NST thường

P ♀ mắt đỏ x ♂ mắt trắng

AABB aabb

G_P AB ab

F_1 AaBb - mắt đỏ

F_1 x F_2 AaBb x AaBb

G_{F1} (AB : Ab : aB : ab) (AB : Ab : aB : ab)

F_2 1AABB : 2 AABb : 1AAbb

2 AaBB : 4 AaBb : 2 Aabb

1aaBB : 2aaBb : 1aabb

$\underbrace{9(A - B -)}_{9\text{ mắt đỏ}} : \underbrace{3(A - bb) : 1aabb}_{7\text{ mắt trắng}}$

2. Trường hợp 1 gen nằm trên NST thường, 1 gen nằm trên NST giới tính. Vì vai trò của 2 loại gen trội A và B là như nhau, do đó cho gen nào nằm trên NST thường hay giới tính đều được.

Do con cái mang kiểu gen AABB nên nó là thể đồng giao

a. Nếu ở loài XX - ♀; XY - ♂

P ♀ mắt đỏ x ♂ mắt trắng

AAX^BX^B aaX^bY

G_p AX^B; aX^b, aY

F_1 AaX^BX^b, AaX^BY - đều mắt đỏ

F_1 x F_1 AaX^BX^b x AaX^BY

C E	AX^B	aX^B	AX^B	aX^B
AX^B	AAX^BX^B mắt đỏ	AAX^BX^b mắt đỏ	AaX^BX^B mắt đỏ	AaX^BX^b mắt đỏ
AX^B	AaX^BX^B mắt đỏ	aaX^BX^B mắt trắng	aaX^BX^B mắt đỏ	aaX^BX^b mắt trắng
AY	AAX^BY mắt đỏ	AAX^BY mắt đỏ	AaX^bY mắt trắng	AaX^bY mắt trắng
aY	AaX^BY mắt đỏ	aaX^bY mắt trắng	AaX^BY mắt trắng	aaX^bY mắt trắng

Tỉ lệ kiểu kiểu hình: 9 mắt đỏ: 7 mắt trắng, trong tỉ lệ mắt đỏ có 6/9 là con cái và 3/9 là con đực; còn trong tỉ lệ mắt trắng có 2/7 là con cái và 5/7 là con đực.

Bài 6

Ở một loài, gen A quy định lông đen trội hoàn toàn so với gen a quy định lông trắng; gen B quy định lông xoăn trội hoàn toàn so với gen b quy định lông thẳng.

Cho nòi lông đen xoăn thuần chủng lai với nòi lông trắng thẳng được F_1; Cho F_1 lai phân tích thì kết quả về kiểu gen và kiểu hình của phép lai sẽ thế nào? Có nhận xét gì về kết quả của phép lai.

BÀI GIẢI

Vì đề bài không cho biết sự phân bố của các gen trên NST như thế nào, do đó ta cần phải xét các trường hợp khác nhau.

1. Trường hợp mỗi gen nằm trên 1 NST, nghĩa là diễn ra sự phân li độc lập và tổ hợp tự do của các cặp gen alen.

a. Nếu các gen đều nằm trên NST thường:

P. Lông đen xoăn x lông trắng thẳng

AABB aabb

G_P AB ab

F_1: AaBb - Lông đen xoăn

P_a: AaBb x aabb

G : AB, Ab, aB, ab ; ab

F_a: 1 AaBb : 1Aabb : 1aaBb : 1 aabb

1đen xoăn : 1 đen thẳng : 1 trắng xoăn : 1 trắng thẳng.

Tỉ lệ kiểu hình ở F_2 = (1 xoăn: 1 thẳng) (1 đen: 1 trắng) và tổng tỉ lệ kiểu hình bằng số tổ hợp giao tử (kiểu gen).

b. Nếu 1 gen nằm trên NST thường, còn 1 gen nằm trên NST giới tính và cho rằng gen quy định hình dạng lông nằm trên NST giới tính X, còn NST Y không mang gen alen:

- Trường hợp XX - ♀; XY - ♂

P: ♀ lông đen xoăn x ♂ lông trắng thẳng

AAX^BX^B aaX^BY

G : AX^B : aX^b, aY

F_1 : AaX^BX^b ; AaX^BY - đều lông đen xoăn

P_a : ♂ AaX^BY x ♀ aaX^bX^b

G_{Pa}: AX^B , aX^B, AY, aY; aX^b

F_a $1AaX^BX^b$; $1aaX^BX^b$; $1AaX^bY$; $1aaX^bY$

1 ♀ đen xoăn : 1 ♀ trắng xoăn : 1 ♂ đen thẳng : 1♂ trắng thẳng

Ngoài ra những nhận xét giống trường hợp (a) còn thấy lông xoăn chỉ có ở con cái và lông thẳng chỉ có ở con đực.

- Trường hợp XX - ♂; XY - ♀

P : ♀ aaX^bY x ♂ AAX^BX^B

G_P: aX^b, aY AX^B

F_1: AaX^BX^b , AaX^BY - đều lông đen xoăn

P_a: ♂ AaX^BY x ♀ aaX^bX^b

GP_a: AX^B, aX^B , AY, aY ; aX^b

F_a: $1AaX^BX^b$; $1aaX^BX^b$; ; $1AaX^bY$, $1\ aaX^bY$

1 ♂ đen xoăn : 1 ♂ trắng xoăn ; 1 ♀ đen thẳng ; 1 ♀ trắng thẳng

Ngoài những nhận xét giống trường hợp (a) còn thấy lông xoăn chỉ có ở con đực và lông thẳng chỉ có ở con cái.

2. Trường hợp các gen cùng nằm trên 1 NST, nghĩa là các gen trong nhóm liên kết.

a. Nếu các gen cùng nằm trên NST thường:

P. lông đen xoăn x lông trắng thẳng

$$\frac{AB}{AB} \qquad \frac{ab}{ab}$$

G_P: $\underline{AB}$ $\underline{ab}$

F_1 $\frac{AB}{ab}$ - đều lông đen xoăn

- Trường hợp các gen liên kết hoàn toàn.

P_a : $\frac{AB}{ab}$ x $\frac{ab}{ab}$

G_{P_a}: $\underline{AB}$, $\underline{ab}$; $\underline{ab}$

F_a : $1\frac{AB}{ab}$: $1\frac{ab}{ab}$

1 đen xoăn : 1 trắng thẳng

Các tính trạng di truyền phụ thuộc nhau, số tỉ lệ kiểu hình tương ứng số tổ hợp giao tử.

- Trường hợp các gen xảy ra hoán vị gen với tần số f bất kì (f ≤ 50%)

P_ax $\frac{AB}{ab}$ $\frac{ab}{ab}$

$$G_{P_a}\quad \left[\begin{array}{l} \left(\frac{1}{2}-\frac{f}{2}\right)\underline{AB}\,;\left(\frac{1}{2}-\frac{f}{2}\right)\underline{ab}\,; \\ \frac{f}{2}\underline{Ab}\,;\frac{f}{2}\underline{aB}\,; \end{array}\right] \quad \underline{ab}$$

$$F_a:\quad \left(\frac{1}{2}-\frac{f}{2}\right)\frac{AB}{ab},\left(\frac{1}{2}-\frac{f}{2}\right)\frac{ab}{ab},\frac{f}{2}\frac{Ab}{ab},\frac{f}{2}\frac{aB}{ab}$$

% đen xoăn = %trắng thẳng, %đen thẳng = % trắng xoăn

b. Nếu các gen cùng nằm trên NST X.

P : ♀ lông đen xoăn x ♂ lông trắng thẳng

$X^{\underline{AB}}X^{\underline{AB}}$ $X^{\underline{ab}}Y$

G_P : $X^{\underline{AB}}$; $X^{\underline{ab}}$, Y

F_1 : $X^{\underline{AB}}X^{\underline{ab}}$; $X^{\underline{AB}}Y$ - đều đen xoăn

+ Nếu các gen liên kết hoàn toàn

P_a : $X^{\underline{AB}}Y$ x $X^{\underline{ab}}X^{\underline{ab}}$

G_{P_a} : $X^{\underline{AB}}$, Y- ; $X^{\underline{ab}}$

F_a : $1X^{\underline{AB}}X^{\underline{ab}}$; $1X^{\underline{ab}}Y$

1 ♀ đen xoăn : 1 ♂ trắng thẳng

Các tính trạng di truyền phụ thuộc nhau, lông đen xoăn chỉ có ở con cái và lông trắng thẳng chỉ có ở con đực.

- Trường hợp XX - ♂; XY- ♀

P: ♀ lông đen xoăn x ♂ lông trắng thẳng

$X^{\underline{AB}}Y$ x $X^{\underline{ab}}X^{\underline{ab}}$

G_P : $X^{\underline{AB}}$, Y : $X^{\underline{ab}}$

F_1 : $1X^{\underline{AB}}X^{\underline{ab}}$; $1X^{\underline{ab}}Y$

1 đen xoăn : 1 trắng thẳng

- Trường hợp các gen liên kết hoàn toàn:

P_a : ♀ $X^{\underline{AB}}Y$ x ♂ $X^{\underline{ab}}X^{\underline{ab}}$

G_{P_a} : $X^{\underline{AB}}$, Y- ; $X^{\underline{ab}}$

F_1 : $1X^{\underline{AB}}X^{\underline{ab}}$; $1X^{\underline{ab}}Y$

1 ♂ đen xoăn : 1 ♀ trắng thẳng

Các tính trạng luôn di truyền đồng thời với nhau và lông đen xoăn chỉ có ở con đực, lông trắng thẳng chỉ có ở con cái.

Bài 7

Khi lai hai cây hoa thuần chủng được F_1 đều là cây hoa kép đỏ. F_1 tiếp tục thụ phấn với nhau, giả thiết ở F_2 có một trong những tỉ lệ phân li sau:

1. Trường hợp 1: 3 cây hoa kép đỏ: 1 hoa đơn trắng.

2. Trường hợp 2: 9 cây hoa kép đỏ: 3 cây hoa kép trắng: 3 hoa đơn đỏ: 1 hoa đơn trắng.

3. Trường hợp 3: 0,51 hoa kép đỏ: 0,24 hoa kép trắng: 0,24 hoa đơn đỏ: 0,01 hoa đơn trắng.

Biện luận và viết số đồ lai từng trường hợp. Biết rằng, nếu hoán vị gen xảy ra thì tần số hoán vị dưới 50%.

Bài giải

- Kết quả ở F_2 trong cả 3 trường hợp đều có tỉ lệ phân li của từng loại tính trạng là:

$$\left.\begin{array}{l} \dfrac{\text{Hoa kép}}{\text{Hoa đơn}} = \dfrac{3}{1} \\[2ex] \dfrac{\text{Hoa đỏ}}{\text{Hoa trắng}} = \dfrac{3}{1} \end{array}\right\} \text{P thuần chủng, do đó mỗi tính trạng}$$

này đều phân li theo tỉ lệ Menđen. Do đó, hoa kép, đỏ là những tính trạng trội, còn những tính trạng lặn tương ứng là hoa đơn, trắng.

Vậy quy ước: Gen A quy định hoa kép, gen a - hoa đơn, gen B qui định hoa đỏ, gen b - hoa trắng. Từ tỉ lệ 3 hoa kép: 1hoa đơn → F_1: Aa x Aa

Tương tự từ tỉ lệ 3 đỏ: 1 trắng → F_1: Bb x Bb.

Như vây F_1 có 2 cặp gen dị hợp tử.

- Xét trường hợp 1:

F_2 có tổng tỉ lệ 3 + 1 = 4 là kết quả kết hợp của 2 loại giao tử đực với 2 loại giao tử cái của F_1. Như vậy các gen quy định hình dạng và màu sắc hoa ở trạng thái liên kết hoàn toàn, từ hoa đơn trắng ở F_2 có kiểu gen $\dfrac{ab}{ab}$ suy ra F_1: $\dfrac{AB}{ab}$ x $\dfrac{AB}{ab}$

Do đó ta có sơ đồ lai sau:

P: Hoa kép đỏ x hoa đơn trắng

$\frac{AB}{AB}$ $\frac{ab}{ab}$

G_P: $\underline{AB}$ $\underline{ab}$

F_1: $\frac{AB}{ab}$ - hoa kép đỏ

F_1 x F_1: $\frac{AB}{ab}$ x $\frac{AB}{ab}$

G_{F1}: $\underline{AB}, \underline{ab}$; $\underline{AB}, \underline{ab}$

$$F_2: \underbrace{1\frac{AB}{AB} : 2\frac{AB}{ab}}_{\text{3 hoa kép đỏ}} \quad \underbrace{:1\frac{ab}{ab}}_{\text{1 hoa đơn trắng}}$$

Xét trường hợp 2:

F_2 có tỉ lệ chính bằng tích của các tỉ lệ (3 kép: 1 đơn) (3 đỏ: 1 trắng), chứng tỏ các tính trạng đã bị chi phối bởi định luật phân li độc lập, nghĩa là các gen nằm trên các NST khác nhau. Từ đó ta có sơ đồ lai là:

P Hoa kép đỏ x Hoa đơn trắng

AABB aabb

Hoặc P Hoa kép trắng x Hoa đơn đỏ

AAbb aaBB

Cả 2 trường hợp đều cho F_1: AaBb hoa kép đỏ

F_1 x F_1: AaBb x AaBb

G_{F1} (AB : Ab : aB : ab) (AB : Ab : aB : ab)

F_2: 1AABB : 2AABb : 1AAbb

2 AaBB : 4 AaBb : 2 Aabb

1 aaBB : 2 aaBb : 1aabb

kiểu hình : 9 (A - B -) : 3 (A - bb) : 3 (aaB -) : 1 aabb

9 hoa kép đỏ : 3 hoa kép trắng : 3 hoa đơn đỏ : 1 hoa đơn trắng.

- Xét trường hợp 3:

Kết quả ở F_2 không thể giải thích, bằng các qui luật phân li độc lập và liên kết gen hoàn toàn, do đó ắt phải do hoán vị gen xảy ra.

Từ cây hoa đơn trắng ở F_2 chiếm tỉ lệ 0,01 có kiểu gen $\frac{ab}{ab}$ suy ra 0,01 = 0,1$\underline{ab}$ x 0,1 $\underline{ab}$.

Chứng tỏ hoán vị gen đã xảy ra cả trong quá trình phát sinh giao tử đực và giao tử cái. Tần số hoán vị gen bằng 0,1 x 2 = 0,2 = 20%.

Giao tử $\underline{ab}$ = 0,1 do hoán vị gen tạo ra, do vậy F_1 là thể dị hợp tử chéo $\frac{Ab}{aB}$. Từ đó suy ra sơ đồ lai như sau:

P: Hoa kép trắng x Hoa đơn đỏ

$$\frac{Ab}{Ab} \qquad\qquad \frac{aB}{aB}$$

GP: $\underline{Ab}$ $\qquad\qquad$ $\underline{aB}$

F_1 : $\frac{Ab}{aB}$ - hoa kép đỏ

F_1 x F_1 : $\frac{Ab}{aB}$ x $\frac{Ab}{aB}$

Sau khi lập bảng xác định được tỉ lệ kiểu hình ở F_2:

0,51 hoa kép đỏ; 0,24 hoa kép trắng; 0,24 hoa đơn đỏ; 0,01 hoa đơn trắng

Bài 8.

Chứng bạch tạng do đột biến làm mất khả năng tổng hợp sắc tố mêlanin trong các tế bào da, đặc biệt tế bào chân lông, chân tóc.

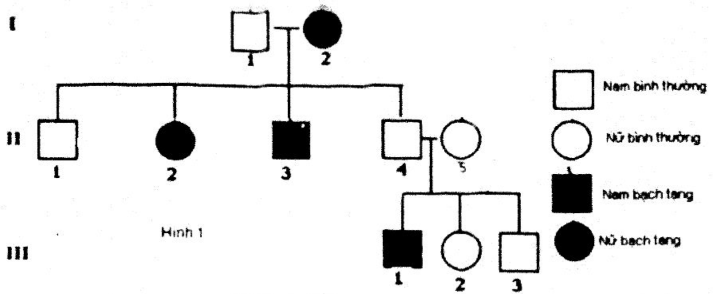
a. Hình 1 là sơ đồ phả hệ của gia đình A có 4 người bị bạch tạng thuộc 3 thế hệ. Dựa vào sơ đồ này, hãy xác định gen gây bạch tạng là trội hay lặn. Chứng minh rằng gen đó không thể nằm trên nhiễm sắc thể Y hay X mà phải nằm trên NST thường. Thử xác định kiểu gen của II_4, II_5, III_1, III_2, III_3.

b. Hình 2 là sơ đồ phả hệ của gia đình B có 4 người bạch tạng thuộc 2 thế hệ. Sơ đồ này đặt ra vấn đề gì nếu biết chắc các con trong gia đình này không có trường hợp nào là con ngoài giá thú? III_2 và III_3 có phải là do đột biến ngược?

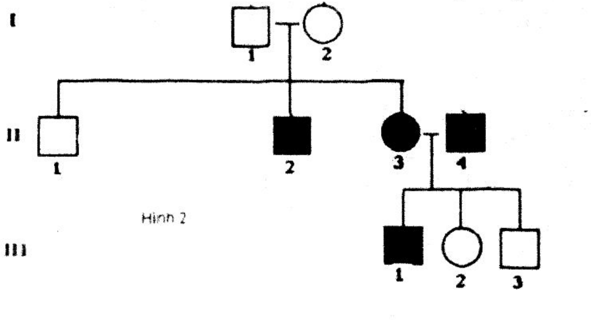
c. Để giải quyết vấn đề đặt ra, hãy chú ý rằng sắc tố mêlanin được tổng hợp qua 2 phản ứng dưới tác dụng của 2 enzym được kiểm soát bởi 2 gen.

Phản ứng 1: Chất tiền thân P biến đổi thành tirozin do enzym 1 (viết tắt là E1).

Phản ứng 2: Tirozin biến đổi tiếp thành mêlanin do enzym 2 (E2)



Hình 1



Hình 2

Sự phân tích chân tóc của II_3 và II_4 trong gia đình B cho biết cả hai đều có chất P nhưng khi nhúng chân tóc của họ vào tirozin thì tóc của II_3 có màu sẫm còn tóc của II_4 thì không.

Biết rằng E_1 và E_2 là sản phẩm sinh tổng hợp của 2 gen không liên kết, hãy thử giải thích vì sao III_2 và III_3 không bị bạch tạng, và xác định kiểu gen của II_3 và II_4.

Bài giải

Trong sơ đồ 1, III_1 bạch tạng trong khi bố và mẹ đều bình thường chứng tỏ bạch tạng do đột biến lặn (a), alen trội tương ứng là A.

Nếu a nằm trên Y thì bố của con bạch tạng cũng phải là bạch tạng. Nếu a nằm trên X thì I_1 phải có kiểu gen X^AY, I_2 có kiểu gen X^aX^a, con gái của họ và II_2 sẽ có kiểu gen X^AX^a và không bị bạch tạng.

Cả 2 giả thiết trên đều không phù hợp. Vậy cặp gen Aa phải nằm trên NST thường.

Kiểu gen của II_4 và II_5 là Aa

III_1: aa, III_2 và III_3: Aa hoặc AA.

Trong sơ đồ 2, II_3 và II_4 đều là aa thì cả 3 đứa con của họ đều phải là bạch tạng.

Tỉ lệ 2 trong 3 con không bị bạch tạng không thể giải thích bằng đột biến ngược a → A.

Quá trình hình thành mêlanin:

$$P \xrightarrow{E_1} tirozin \xrightarrow{E_2} mêlanin$$

Thực nghiệm cho biết II_3 có E_2 nhưng thiếu E_1 còn II_4 lại không có E_2.

Quy ước: E_1, E_2 là gen tổng hợp enzym E_1 và E_2

e_1, e_2 là alen đột biến tương ứng.

II_3 đã truyền alen E_2 và II_4 truyền alen E_1 cho con họ.

III_2 và III_3 có kiểu gen $\frac{E_1}{E_1}\frac{E_2}{E_2}$ hoặc $\frac{E_1}{e_1}\frac{E_2}{e_2}$ vì có đủ 2 alen E_1, E_2 nên chúng tổng hợp được mêlanin và không bị bạch tạng.

Kiểu gen của II_3 và II_4 có thể là $\frac{e_1}{e_2}\frac{E_1}{E_2}$ và $\frac{E_1}{E_1}\frac{e_1}{e_2}$

hoặc $\frac{e_1}{e_1}\frac{E_2}{e_2}$ và $\frac{E_1}{e_1}\frac{e_2}{e_2}$.

Bài 9

Khi lai hai thứ thực vật thuần chủng cùng loài người ta thu được kết quả như sau:

Phép lai 1: P ♀ thân đứng × ♂ thân bò

F_1 và F_2 đều hữu thụ.

Phép lai 2: P ♀ thân bò × ♂ thân đứng

F_1 đều hữu thụ.

F_2 75% số cây hữu thụ và 25% số cây bất thụ đực (các túi phấn không nở hoa)

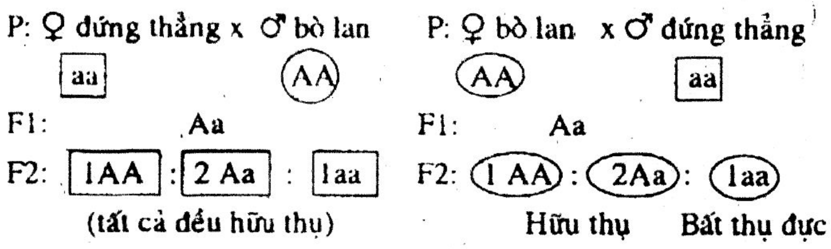
Hãy giải thích kết quả và viết sơ đồ lai từ P đến F_2 của hai phép lai trên.

Bài giải

Nguyên nhân của sự sai khác nhau của 2 phép lai thuận nghịch là đồng hợp tử về gen lặn (kí hiệu a) quyết định tính bất thụ đực; nhưng gen lặn chỉ gây tính bất thụ đực trong trường hợp nó được thống nhất hay tương tác với tế bào chất từ thứ bò lan.

Tế bào chất chủ yếu được truyền qua tế bào trứng (noãn).

Nếu đánh dấu vòng là tế bào chất của thứ bò lan, còn hình vuông là tế bào chất của thứ đứng thẳng thì ta có sơ đồ sau:



Bài 10

Ở một loài hoa có 3 gen phân li độc lập cùng kiểm soát sự hình thành sắc tố đỏ của hoa là k^+, l^+, m^+. Ba gen này hoạt động trong con đường hóa sinh như sau:

Chất không màu 1 $\xrightarrow{k^+}$ Chất không màu 2 $\xrightarrow{l^+}$ Sắc tố vàng cam $\xrightarrow{m^+}$ Sắc tố đỏ.

Các alen đột biến cho chức năng khác thường của các alen trên là k, l, m mà mỗi alen này là lặn so với alen dại của nó.

Một cây hoa đỏ đồng hợp về cả ba alen dại được lai với cây hoa không màu đồng hợp về cả ba alen đột biến lặn. Tất cả các cây F1 có hoa màu đỏ. Sau đó cho các cây F1 giao phấn với nhau để tạo F2. Hãy xác định tỉ lệ các cây F2 có:

a. Hoa màu vàng cam.

b. Hoa màu đỏ.

c. Hoa không màu.

Bài giải

a. Để tạo kiểu hình hoa màu vàng cam cần 3 điều kiện:

- Ít nhất phải có 1 alen dại k^+ để phản ứng: Chất không màu 1 → chất không màu 2 có thể xảy ra.

- Phải có 1 alen dại 1^+ để phản ứng: Chất không màu 2 → màu vàng cam có thể xảy ra.

- Cá thể phải là m/m để phản ứng: sắc tố vàng cam →sắc tố đỏ không thể xảy ra.

Như vậy, kiểu hình vàng cam là kết quả của các kiểu gen k+/_1+/_m/m. Từ phép lai $F_1 \times F_1$, tỉ lệ các kiểu gen này là: $3/4 \times 3/4 \times 1/4 = 9/64$.

b. Để tạo kiểu hình hoa màu đỏ cần 3 điều kiện:

- Ít nhất phải có 1 alen dại k^+ để phản ứng: Chất không màu 1 → chất không màu 2 có thể xảy ra.

- Phải có 1 alen dại 1+ để phản ứng: Chất không màu 2 → màu vàng cam có thể xảy ra.

- Phải có 1 alen m^+ để phản ứng: sắc tố vàng cam → sắc tố đỏ có thể xảy ra.

Như vậy, kiểu hình đỏ là kết quả của các kiểu gen $k^+/\_l^+/\ \_m^+/\_$. Từ phép lai $F_1 \times F_1$, tỉ lệ các kiểu gen này là: $3/4 \times 3/4 \times 3/4 = 27/64$.

c. Tỉ lệ F_2 hoa không màu là: $1 - (9/64 + 27/64) = 28/64$.

Có thể tính riêng từng loại kiểu gen ở F_2 cho hoa không màu rồi cộng lại cũng được

Bài 11.

Khi cho giao phấn giữa một thứ cây hoa màu đỏ thuần chủng với 3 thứ cây hoa màu trắng thuần chủng cùng loài thì thu được các kết quả như sau:

Thế hệ / Trường hợp	**P** (thuần chủng)	**F_1**	**F_2**
1	Hoa đỏ × Hoa trắng (1)	100% Hoa đỏ	703 cây hoa đỏ, 232 cây hoa trắng
2	Hoa đỏ × Hoa trắng (2)	100% Hoa trắng	227 cây hoa đỏ, 690 cây hoa trắng
3	Hoa đỏ × Hoa trắng (3)	100% Hoa trắng	150 cây hoa đỏ, 645 cây hoa trắng

a. Sự di truyền màu hoa bị chi phối bởi kiểu tác động nào của gen?

b. Xác định kiểu gen của 3 thứ hoa trắng ở P.

c. Vẽ đồ thị minh họa phép lai 3 từ P đến F_2.

Bài giải

a. Xác định kiểu tác động của gen:

Từ phép lai 3 cho thấy F_2 có tỉ lệ 13:3 → F_1 dị hợp về 2 cặp gen (AaBb)

$$F_2:\ \frac{9(A\text{-}B\text{-}) + 3(aaB\text{-}) + 1aabb}{13\ \text{trắng}}$$

$$3(A\text{-}bb) \rightarrow 3\ \text{đỏ}.$$

Màu hoa bị chi phối bởi sự tương tác giữa 2 gen không alen theo kiểu át chế của loại gen trội này đối với loại gen trội kia, cụ thể là: A-đỏ; a-trắng; B-át A, b-không có vai trò át.

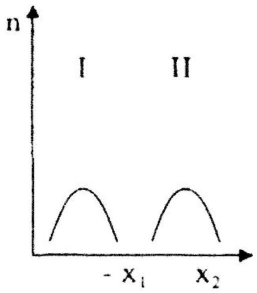
b. Xác định kiểu gen:

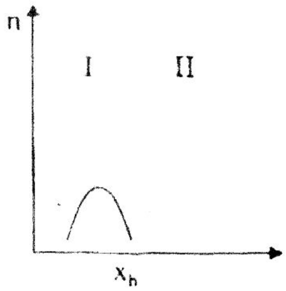
- Ở phép lai 3: để F_1 có kiểu gen AaBb thì P: Aabb × aaBB. (0,25 điểm)

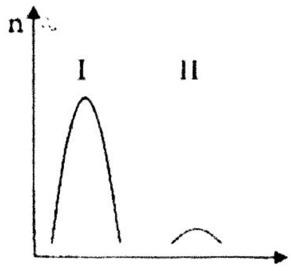
- Ở phép lai 2: F_2 có tỉ lệ 3 trắng: 1 đỏ → F_1 dị hợp về 1 cặp gen, mà F_2 có tỉ lệ 3 trắng: 1 đỏ → P: Aabb × AABB

- Ở phép lai 1: F_2 có tỉ lệ 1 trắng: 3 đỏ → F1 dị hợp về 1 cặp gen, mà F2 có tỉ lệ 1 trắng: 3 đỏ → P: AAbb × aabb.

c. Đồ thị minh họa:







– Trục tung: số lượng hay tỉ lệ cá thể.

– Trục hoành: sự biểu hiện của tính trạng.

– x_1, x_2 là trị số trung bình của P.

– x_h là trị số trung bình của F_1.

– I: hoa trắng; II: hoa đỏ.

Bài 12

Khi giao phối giữa ruồi giấm cái có cánh chẻ với ruồi giấm đực có cánh bình thường thì thu được:

84 con cái có cánh chẻ.

79 con cái có cánh bình thường.

82 con đực có cánh bình thường.

Cho biết hình dạng cánh do 1 gen chi phối.

a. Giải thích kết quả phép lai trên.

b. Có những nhận xét gì về sự tác động của các alen thuộc gen quy định hình dạng cánh.

Bài giải

a. Giải thích kết quả phép lai:

Bình thường tỉ lệ đực cái là 1:1 nhưng kết quả phép lai cho thấy tỉ lệ đực cái là 1: 2 → 1/2 số con đực bị chết, cùng với sự biểu hiện tính trạng cho thấy gen quy định tính trạng hình dạng cánh nằm trên NST X (vì có sự phân tính ngay ở giới cái) và có alen gây chết.

Theo bài ra hình dạng cánh do 1 gen chi phối và F_1 có số tổ hợp là 4 (kể cả tổ hợp con đực bị chết), đây là kết quả tổ hợp của 2 loại giao tử đực với 2 loại giao tử cái → con cái ở P phải dị hợp → cánh chẻ ở con cái là tính trạng trội.

Quy ước: A-cánh chẻ, a-cánh bình thường.

P: ♀ cánh chẻ x ♂ cánh bình thường

X^AX^a X^aY

G: X^A, X^a X^a, Y

F_1: ♀ X^AX^a, ♀ X^aX^a, ♂ X^aY, ♂X^AY

Cánh chẻ, cánh bình thường, cánh bình thường, chết

b. Những nhận xét về tác động của gen:

- Tác động đa hiệu vừa quy định hình dạng cánh vừa chi phối sức sống cá thể

+ A quy định cánh chẻ và gây chết.

+ a quy định cánh bình thường và sức sống bình thường.

- Ở thể dị hợp Aa, alen A tác động trội về quy định hình dạng cánh, nhưng lại lặn về chi phối sức sống (vì bị át chế).

- Một alen có thể tác động trội ở tính trạng này nhưng lại lặn ở tính trạng khác.

Bài 13.

Ở một loài động vật, cho lai giữa cá thể mắt đỏ thuần chủng với cá thể đực mắt trắng thuần chủng thu được tỉ lệ kiểu hình ở F_1 là 1 cái mắt đỏ thẫm: 1 đực mắt đỏ. Cho các cá thể đực và cái ở F_1 giao phối ngẫu nhiên với nhau. Thống kê kết quả của tất cả các cặp giao phối, người ta thu được tỉ lệ kiểu hình ở F_2 của cả đực và cái đều là 3/8 mắt đỏ thẫm: 3/8 mắt đỏ: 2/8 mắt trắng.

Hãy cho biết:

a. Tính trạng màu mắt được di truyền theo những quy luật di truyền nào?

b. Kiểu gen của P và của F1 như thế nào?

(Biết rằng ở loài động vật trên, cặp nhiễm sắc thể giới tính ở con đực là XY, con cái là XX và không có hiện tượng đột biến xảy ra)

Bài giải

a. Các quy luật di truyền chi phối:

+ Sự phân ly không đều tính trạng màu mắt ở F_1 chứng tỏ tính trạng di truyền liên kết với giới tính.

+ Tỉ lệ kiểu hình 3 mắt đỏ thẫm: 3 mắt đỏ: 2 mắt trắng ở F_2 chứng tỏ tính trạng do 2 cặp gen quy định (tương tác gen).

+ Tỉ lệ 3: 3: 2 là biến dạng của tỉ lệ 9: 3: 4 (giải thích bằng tương tác bổ trợ hoặc át chế do gen lặn).

b. Xác định kiểu gen của P và F_1:

+ Quy ước: A-B-: mắt đỏ thẫm

A-bb: mắt đỏ

aaB-: mắt trắng

P: AAX^bX^b (cái mắt đỏ) xaaX^BY (đực mắt trắng)

F_1: AaX^BX^b (cái mắt đỏ thẫm): AaX^bY (đực mắt đỏ).

Bài 14

Cho biết ở cây đậu Hà Lan, lôcut "A" quy định màu hoa và lôcut "B" quy định màu hạt nằm trên hai cặp NST khác nhau. Alen A quy định hoa màu đỏ, alen a quy định hoa màu trắng, alen B quy định hạt màu vàng, alen b quy định hạt màu xanh.

a. Hãy chọn một phương án tiết kiệm nhất về thời gian, vật liệu và khối lượng công việc để phát hiện được quy luật di truyền của hai tính trạng nói trên.

c. Việc phát hiện quy luật di truyền màu sắc hoa và màu sắc hạt có gì khác nhau? Tại sao?

Bài giải

1. Chọn phương án bố mẹ có mang cả hai tính trạng trên, sử dụng phương pháp phân tích các thế hệ lai.

2. Khác nhau:

- Một bên phát hiện ngay ở hạt lai ở P mọc lên cây F_1 và hạt của cây F_1 (chính là hạt F_2).

- Một bên xác định màu hoa F_1 của các cây F_1 và hoa F_2 thống kê số cây có hoa đỏ và số cây có hoa trắng ở cây F_2.

Bài 15

Khi lai hai thứ đậu thơm thuần chủng hoa đỏ và hoa trắng với nhau được F_1 toàn hoa đỏ. Cho F_1 tiếp tục giao phấn với nhau được F_2 có 176 cây hoa đỏ và 128 cây hoa trắng.

a. Hãy dùng tiêu chuẩn X^2 (khi bình phương) để kiểm định sự phù hợp hay không giữa số liệu thực tế với số liệu lí thuyết.

b. Tính xác suất để ở F_2 xuất hiện 3 cây trên cùng một lô đất có thể gặp ít nhất 1 cây hoa đỏ.

Cho biết: với $(n - 1) = 1$; $\alpha = 0{,}05$ thì χ^2 (khi bình phương) lí thuyết = 3,84.

Bài giải

1. Kiểm định:

- Màu hoa di truyền theo quy luật tương tác gen bổ sung (9 hoa đỏ: 7 hoa trắng).
- Lập bảng:

	Hoa đỏ	Hoa trắng	Tổng số
Thực nghiệm thu được	176	128	304
Theo lí thuyết khi có tỉ lệ 9: 7	171 (9/16)	133 (7/16)	304
Sai lệch d	+5	-5	
d^2	25	25	

$\chi^2 = 25/171 + 25/133 = 0{,}33 < 3{,}84$, suy ra số liệu phù hợp.

2. Tính xác suất:

- Xác suất xuất hiện cây hoa trắng ở F_2 là 7/16.
- Xác suất bắt gặp cả 3 cây hoa trắng là: $(7/16)^3 = 0{,}0837$

Vậy xác suất để bắt gặp ít nhất một cây hoa đỏ là: $1 - 0{,}0837 = 0{,}9163$

Bài 16

Một loài thực vật, gen A quy định cây cao, gen a quy định cây thấp, gen B quy định thân cây màu xanh, gen b quy định thân cây màu đỏ. Kết quả theo dõi một thí nghiệm có 4 kiểu hình khác nhau, trong đó cây thấp, thân đỏ chiếm 4% tổng số cây thu được của thí nghiệm. Hãy cho biết:

a. Cây cao, thân xanh đồng hợp về các gen trội (thuần chủng) chiếm tỉ lệ bao nhiêu?

b. Tỉ lệ của cây cao, thân xanh dị hợp về các cặp gen là bao nhiêu?

Cho biết tỉ lệ của cây cao, thân đỏ và cây thấp, thân xanh là khác nhau.

Bài giải

Theo đề bài, cây thấp thân đỏ được thống kê ở mức quần thể, do đó tỉ lệ aabb = 0,04

→ tỉ lệ giao tử ab = 0,2 → tần số của a = 0,5, của b = 0,4 (hoặc ngược lại) → tần số A = 0,5, còn B = 0,6.

a) Cây cao, thân xanh đồng hợp (AABB) về các gen trội (thuần chủng) chiếm tỉ lệ là:

(0,3 AB x 0,3AB) = 0,09

b) Tỉ lệ của cây cao, thân xanh dị hợp về các cặp gen chiếm tỉ lệ là:

(0,3 x 0,2) 4 = 0,24

Bài 17.

Người ta cho rằng ở cây thuốc lá cảnh (hoa anh thảo) khi có sắc tố đỏ và sắc tố xanh lục sẽ cho cánh hoa màu tím. Khi có sắc tố vàng và sắc tố xanh lục thì sẽ cho cánh hoa màu xanh lá cây. Việc tạo ra các loại sắc tố được giả định bằng 3 con đường chuyển hóa sau đây:

e
↓
Con đường 1: ...→ hợp chất không màu$_1$ → sắc tố xanh lục
a b
↓ ↓
Con đường 2: ... → hợp chất không màu$_2$ → sắc tố vàng → sắc tố đỏ
↑ c cao quá mức bình thường
Con đường 3: → hợp chất không màu$_3$ → hợp chất không màu$_4$.
↑d

Các chữ cái a, b, c, d và e là các enzym còn các gen mã hóa chúng được kí hiệu bằng các chữ cái viết hoa tương ứng. Các gen trội A, B, C, D và E có chức năng tổng hợp các enzym còn các alen lặn của chúng không có chức năng tổng hợp được các enzym. Bình thường ở con đường chuyển hóa 3, hợp chất không màu$_3$ chuyển hóa ngay thành hợp chất không màu$_4$ nhờ enzym d. Hợp chất không màu$_3$ chỉ chuyển hóa thành sắc tố vàng nhờ enzym c khi nồng độ của nó được tích lại cao quá mức bình thường.

a. Cho bố mẹ thuần chủng lai với nhau được F$_1$ rồi cho F$_1$ lai với nhau được F$_2$ với tỉ lệ phân li kiểu hình là 9 tím: 3 xanh lá cây: 4 xanh lục. Hãy xác định kiểu gen của F$_1$ và F$_2$.

b. Cho bố mẹ thuần chủng lai với nhau được F$_1$ rồi cho F$_1$ lai với nhau được F$_2$ với tỉ lệ phân li kiểu hình là 13 tím: 3 xanh lục. Hãy xác định kiểu gen của F$_1$ và F$_2$.

Biết rằng các gen ttổng hợp các enzim nằm trên các nhiễm sắc thể khác nhau.

Bài giải

a. Bài ra có nhiều cặp gen nhưng F$_2$ có 16 tổ hợp → F$_1$ chỉ chứa 2 cặp gen dị hợp còn các cặp gen khác phải là đồng hợp.

F$_2$ có tỉ lệ 9 tím (xanh lục + đỏ): 3 xanh lá cây (vàng + xanh lục): 4 xanh lục; ta thấy các kiểu hình đều tạo ra sắc tố xanh lục, vì vậy F$_1$ phải đồng hợp trội về cặp gen EE, và dị hợp về 2 cặp gen AaBb, các cặp gen khác còn lại cũng phải đồng hợp.

Biện luận được kiểu gen của F$_1$ chỉ cần có kiểu gen là AaBbEECCDD hoặc viết được thêm các kiểu gen khác cũng được...

Kiểu gen của F$_2$ là: 9 A-B-EE... ≈ 9 tím

3 A-bbEE... ≈ 3 xanh lá cây

3 aaB-EE... + 1 aabbEE... ≈ 4 xanh lục

b. Biện luận tương tự như trên ta có F_1 phải đồng hợp trội về cặp gen EE, và dị hợp về 2 cặp gen AaDd, các cặp gen khác còn lại phải đồng hợp trội. Vì:

F_2 có tỉ lệ 13 tím: 3 xanh lục, có 1/16 tổ hợp mang kiểu gen đồng hợp lặn ở 2 cặp gen mà cho kiểu hình màu tím. Do cặp gen dd không tạo ra được enzym d nên hợp chất không màu 3 bị ứ lại và được enzym c chuyển thành sắc tố đỏ kết hợp với sắc tố xanh lục cho màu tím.

Vậy kiểu gen F_1 là AaDdEEBBCC

F_2: 9 A-D-EEBBCC≈ 9 tím

3 A-ddEEBBCC + 1 aaddEEBBCC≈ 4 tím

3 aaD-EEBBCC≈ 3 xanh lục

3. Bài tập tự giải

1. Sau đây là kết quả của một số phép lai ở ruồi giấm

a. P ♀ mắt nâu x ♂ mắt đỏ thẫm→ F_1: 100% mắt đỏ thẫm

b. P ♀ mắt đỏ thẫm x ♂ mắt nâu → F_1: 100% mắt đỏ thẫm

c. P ♀ mắt đỏ tươi x ♂ mắt đỏ thẫm→ F_1: $\frac{1}{2}$ đỏ thẫm; $\frac{1}{2}$ đỏ tươi

d. P ♀ mắt đỏ thẫm x ♂ mắt đỏ tươi→ F_1: 100% mắt đỏ thẫm

e. P ♀ mắt nâu x ♂ mắt đỏ tươi→ F_1: 100% mắt đỏ thẫm

f. P ♀ mắt đỏ tươi x ♂ mắt nâu→ F_1: 1/2 mắt đỏ thẫm (♀); 1/2 đỏ tươi (♂).

1. Xác định kiểu gen của P của 6 cặp lai trên.

2. Cho F_1 của phép lai "P" tiếp tục giao phối với nhau thì kết quả ở F_2 như thế nào?

2. Ở mèo kiểu gen D - lông đen, Dd - lông tam thể, dd - lông hung, gen quy định màu lông nằm trên NST X.

Xác định tỉ lệ phân li về KG và KH ở F_2 trong 2 phép lai sau:

a) Mèo cái lông đen x mèo đực lông hung

b) Mèo cái lông hung x mèo đực lông đen

3. Khi lai cá đực vảy đỏ thuần chủng với cá cái vảy trắng được F_1. Cho F_1 tiếp tục giao phối với nhau được F_2 có tỷ lệ 3 cá vảy đỏ: 1 cá vảy trắng, trong đó cá vảy trắng toàn con cái. Cho rằng ở loài cá này XX - ♂, XY - ♀

a. Xác định kiểu gen của P và viết sơ đồ lai từ P đến F_2.

b. Khi thực hiện phép lai nghịch với phép lai trên thì sự phân li về KG và KH ở F_2 sẽ thế nào?

4. Theo dõi sự di truyền màu sắc thân ở cà chua người ta thu được những kết quả sau:

- Phép lai 1: thân đỏ x thân đỏ → F_1: đều thân đỏ
- Phép lai 2: thân xanh x thân xanh → F_1: đều thân xanh
- Phép lai 3: thân đỏ x thân xanh → F_1: 50% thân đỏ, 50% thân xanh.

Có xác định được KG của P trong các phép lai trên không? Bằng cách nào để xác định được KG của P. Viết sơ đồ lai của từng trường hợp. Điều kiện là không được cho các cây thân đỏ và thân xanh ở phép lai 1 và 2 giao phối với nhau. Cho biết màu sắc thân do 1 gen quy định.

5. Người ta đã tiến hành một số phép lai và thu được những kết quả sau:

- P: gà lông đen x gà lông đốm → F_1: 50% lông đen, 50% lông đốm.

- P: gà lông trắng x gà lông đốm → F_1: 50% lông trắng, 50% lông đốm.

Biện luận và viết sơ đồ lai từng trường hợp nói trên. Cho biết màu lông do 1 gen quy định, lông trắng do gen lặn quy định.

6. Khi lai gà mái lông vằn với gà trống lông không vằn được F_1, có 50% gà trống lông vằn, còn 50% số con còn lại là gà mái lông không vằn.

a. Biện luận và viết sơ đồ lai từ P đến F_1.

b. Khi cho gà F_1 tiếp tục giao phối với nhau thì sự phân li về màu lông ở F_2 sẽ thế nào?

Biết rằng màu lông do 1 gen quy định.

7. Khi cho giao phối gà mào hạt đào với gà mào hình lá được tỷ lệ:

1 gà mào hạt đào : 1 gà mào hình lá

1 gà mào hoa hồng: 1 gà mào hạt đậu

a. Xác định tính chất di truyền của hình dạng mào gà và kiểu tác động của gen đối với sự hình thành từng dạng mào gà.

b. Cho gà mào hoa hồng thuần chủng và gà mào hạt đậu thuần chủng giao phối với nhau, ở F_2 có tỉ lệ phân li kiểu hình như thế nào?

Cho biết mào hình lá do gen lặn quy định.

8. Khi cho chuột lông xám nâu giao phối với chuột lông trắng (kiểu gen đồng hợp lặn) được 48 con lông xám nâu, 99 con lông trắng và 51 con lông đen.

a. Quy luật tác động nào của gen đã chi phối sự hình thành màu lông của chuột?

b. Cho chuột lông đen và lông trắng đều thuần chủng giao phối với nhau được F_1 toàn chuột lông xám nâu. Cho chuột F_1 tiếp tục giao phối với nhau thì sự phân ly kiểu hình ở F_2 như thế nào?

9. Theo dõi sự di truyền màu lông ở gà người ta thu được kết quả như sau:

- P : gà lông đen x gà lông trắng

F_1: 49 gà lông đen, 52 gà lông trắng

- P : gà lông đen x gà lông đen

F_1: 101 gà lông đen, 29 gà lông trắng

- P : gà lông trắng x gà lông trắng (mang toàn gen lặn)

F_1: 98 gà lông đen, 28 gà lông đen

a. Màu lông của gà bị chi phối bởi kiểu tác động nào của gen?

b. Viết sơ đồ lai từ P đến F_1 của 3 phép lai trên.

10. Giống lúa thứ nhất với kiểu gen aabbdd cho 6 gam hạt trên mỗi bông. Giống lúa thứ hai với kiểu gen AABBDD cho 12 gam hạt trên mỗi bông.

1. Cho 2 giống lúa có kiểu gen AABBdd và aabbDD thụ phấn với nhau, xác định kiểu gen và khối lượng hạt trên mỗi bông của F_1

2. Cho cây F_1 của phép lai trên thụ phấn với cây có kiểu gen aabbdd và cây có kiểu gen AABBDD, xác định kết quả của phép lai về kiểu gen và kiểu hình.

11. Khi lai giữa hai cá thể cùng loài với nhau được F_1 có tỉ lệ:

0,54 mắt đỏ tròn:

0,21 mắt đỏ dẹt:

0,21 mắt đỏ trắng, tròn:

0,04 mắt trắng, dẹt.

Xác định kiểu gen, kiểu hình và tỉ lệ mỗi loại giao tử của P. Biết rằng mỗi tính trạng trên do 1 gen quy định và nằm trên NST thường.

12. Ở một loài, gen A qui định lá quăn, a - lá thẳng, gen B - hạt đỏ; b - hạt trắng.

Khi lai hai thứ thuần chủng của loài là lá quăn, hạt trắng và lá thẳng, hạt đỏ với nhau được F_1. Tiếp tục cho F_1 thụ phấn với nhau thì ở F_2 thu được 20.000 cây. Trong đó có 4800 cây lá quăn, hạt trắng.

a) Xác định kiểu gen của P và số lượng trung bình của các kiểu hình còn lại ở F_2.

b) Cho F_1 lai phân tích thì kết quả thu được của phép lai sẽ thế nào?

13. Khi lai 2 giống thuần chủng khác nhau về những cặp tính trạng tương phản được F_1 đều hạt tròn, trơn, đen. Cho F_1 lai phân tích thì thu được những tỉ lệ sau:

20% hạt tròn, nhăn, đen; 20% hạt dài, trơn, đen

20% hạt tròn, nhăn, trắng; 20% hạt dài, trơn, trắng

5% hạt tròn, trơn, đen; 5% hạt dài, nhăn, đen

5% hạt tròn, trơn, trắng; 5% hạt dài, nhăn, trắng.

1. Xác định kiểu gen và kiểu hình của P và viết sơ đồ lai từ P đến Fa.

2. Phải chọn cặp lai như thế nào để thu được tỉ lệ phân tích:

1 hạt tròn, nhăn, đen: 1 hạt tròn, nhăn, trắng

1 hạt dài, nhăn, đen: 1 hạt dài, nhăn, trắng.

Biết rằng mỗi tính trạng trên do 1 gen quy định.

14. Ở cà chua, gen L quy định thân đỏ, l - thân xanh (lục), N - lá chẻ, n - lá nguyên (gọi là lá khoai tây).

Dưới đây là kết quả của 5 phép lai:

KH của P	Số lượng cây con			
	Thân đỏ, lá chẻ	Thân đỏ, lá nguyên	Thân xanh, lá chẻ	Thân xanh, lá nguyên
a) Thân đỏ, lá chẻ x thân xanh, lá chẻ	319	103	315	105
b) Thân đỏ, lá chẻ x thân đỏ, lá nguyên	216	209	68	72
c) Thân đỏ, lá chẻ x thân xanh, lá chẻ	720	238	0	0
d) Thân đỏ, lá chẻ x thân xanh, lá nguyên	301	0	305	0
e) Thân đỏ, lá nguyên x thân xanh, lá chẻ	78	82	79	86

Xác định KG của P trong 5 phép lai trên.

15. Ở gà, gen quy định có lông chân trội hoàn toàn so với gen quy định không có lông chân; lông màu xanh nhạt là tính trạng trội không hoàn toàn giữa lông đen (trội) và lông trắng.

Cho hai nòi gà thuần chủng có lông chân, lông trắng và không có lông chân, lông đen giao phối với nhau được F_1.

a) Cho gà F_1 tiếp tục giao phối với nhau thì tỉ lệ KH ở F_2 như thế nào?

b) Cho gà F_1 giao phối với gà không có lông chân, lông trắng, xác định kết quả của phép lai.

Cho biết các gen quy định các tính trạng trên nằm trên NST thườngvà phân li độc lập.

16. Ở ruồi giấm, gen B quy định thân xám, b - thân đen, W - mắt đỏ, w - mắt trắng. Gen quy định màu sắc thân nằm trên NST thường, gen quy định màu mắt nằm trên NST X. Sự di truyền của các tính trạng này đều tuân theo quy luật gen trội át hoàn toàn gen lặn.

a) Cho ruồi cái thuần chủng thân xám, mắt đỏ giao phối với ruồi đực thân đen, mắt trắng được F_1. Cho F_1 giao phối tiếp với ruồi cái thân đen, mắt trắng. Xác định kết quả của phép lai.

b) Cho ruồi cái thân đen, mắt trắng giao phối với ruồi đực thân xám thuần chủng, mắt đỏ được F_1. Cho F_1 tiếp tục giao phối với ruồi cái thân đen, mắt trắng thì kết quả của phép lai sẽ thế nào?

17. Khi lai hai giống thuần chủng của một loài thực vật được F_1. Cho F_1 tiếp tục thụ phấn với nhau, ở F_2 thu được 3202 cây, trong đó có 1.801 cây cao, quả đỏ. Biết rằng các tính trạng tương ứng là cây thấp, quả vàng, di truyền theo quy luật trội hoàn toàn và không xảy ra hoán vị gen.

a) Xác định kiểu gen và kiểu hình của P, viết sơ đồ lai từ P đến F_2.

b) Xác định số cá thể (trung bình) của từng kiểu hình có thể có ở F_2.

18. Cho hai dòng lúa thuần chủng là thân cao, hạt bầu và thân thấp, hạt dài thụ phấn với nhau được F_1. Cho F_1 tiếp tục thụ phấn với nhau, ở F_2 thu được 20000 cây, trong đó có 1250 cây thấp, hạt bầu.

a) Biện luận và viết sơ đồ lai từ P đến F_2. Xác định số lượng cây trung bình của các kiểu hình còn lại ở F_2.

b) Cho cây F_1 lai phân tích thì tỉ lệ phân li kiểu hình thu được của phép lai sẽ như thế nào?

Cho biết nếu hoán vị gen xảy ra thì tần số hoán vị dưới 50%.

19. Lai hai nòi động vật thuần chủng được F_1 đều lông trắng, xoăn, cho F_1 tiếp tục giao phối với nhau được F_2 có tỉ lệ:

9 con lông trắng, xoăn: 3 con lông trắng, thẳng.

2 con lông vàng, xoăn: 1 con lông vàng, thẳng.

1 con lông nâu, xoăn.

a) Biện luận và viết sơ đồ lai từ P đến F_2.

b) Cho F_1 giao phối với con lông nâu, thẳng thì kết quả của phép lai sẽ như thế nào về kiểu gen và kiểu hình.

20. Ở một loài, mầu sắc củ bị chi phối bởi sự tác động qua lại của 2 gen không alen nằm trên 2 NST khác nhau không tương đồng. Nếu trong kiểu gen có mặt gen B quy định củ màu đỏ, các kiểu gen còn lại quy định củ màu trắng. Còn dạng củ tròn do gen D quy định, gen d - củ dài. Các gen B và D cùng nằm trên một NST và sự hoán vị giữa D và d với tần số bằng 20%.

Cho hai thứ thuần chủng củ đỏ, tròn và củ trắng, dài lai với nhau được F_1 dị hợp về cả ba cặp gen.

1. Cho F_1 lai phân tích, xác định tỉ lệ phân li về kiểu gen và kiểu hình ở F_a.

2. Phải chọn cặp lai như thế nào về kiểu gen và kiểu hình từ kết quả của phép lai phân tích trên để thu được tỉ lệ 1 củ trắng tròn: 2 củ đỏ tròn: 1 củ trắng dài.

II. TRẮC NGHIỆM KHÁCH QUAN

Bài 1

1. Cho cá chép cái lai với cá giếc đực thu được F_1 toàn cá có râu. Tiếp tục cho cá F_1 giao phối với nhau được F_2 cũng toàn cá có râu.

Kết quả của phép lai chịu sự chi phối bởi sự di truyền nào?

A. Sự di truyền của gen trên NST thường.
B. Sự di truyền của gen trên NST X.
C. Sự di truyền qua tế bào chất.
D. Sự di truyền của gen trên NST Y.

2. Bộ gen của ti thể (mtADN) có chức năng là

A. Mã hoá nhiều thành phần của ti thể và một số prôtêin tham gia chuỗi truyền điện tử.
B. Mã hoá nhiều thành phần của ti thể và một số prôtêin tham gia cấu trúc màng bên ngoài ti thể.
C. Mã hoá nhiều thành phần của ti thể và một số prôtêin tham gia cấu trúc màng nhân.
D. Mã hoá nhiều thành phần của ti thể và một số prôtêin tham gia cấu trúc thoi phân bào.

3. Trong sự di truyền ảnh hưởng của giới tính thì vai trò của bố, mẹ như thế nào?

A. Vai trò của bố và mẹ là như nhau đối với sự di truyền tính trạng.
B. Vai trò của bố và mẹ là khác nhau đối với sự di truyền tính trạng.
C. Vai trò của bố lớn hơn vai trò của mẹ đối với sự di truyền tính trạng.
D. Vai trò của mẹ lớn hơn hoàn toàn vai trò của bố đối với sự di truyền tính trạng.

4. Kết quả lai thuận và nghịch có kết quả ở F_1 và F_2 giống nhau thì rút ra nhận xét gì?

A. Vai trò của bố và mẹ là như nhau đối với sự di truyền tính trạng.
B. Vai trò của bố và mẹ là khác nhau đối với sự di truyền tính trạng.
C. Vai trò của bố lớn hơn vai trò của mẹ đối với sự di truyền tính trạng.
D. Vai trò của mẹ lớn hơn vai trò của bố đối với sự di truyền tính trạng.

5. Menđen đã sử dụng phép lai phân tích trong các thí nghiệm của mình để

A. kiểm tra giả thuyết nêu ra.
B. xác định quy luật di truyền chi phối tính trạng.
C. xác định tính trạng nào là trội, tính trạng nào là lặn.
D. xác định các cá thể thuần chủng.

6. Giải thích vì sao tần số hoán vị gen không vượt quá 50% nhưng vị trí của một số gen trên bản đồ đều quá 50 đơn vị bản đồ (centimoocgan)?

   A. Do Trên NST chứa quá nhiều gen.

   B. Do lúc định vị các gen người ta sắp xếp tuần tự tỉ lệ hoán vị gen của các gen nằm trên từng đoạn NST ngắn liền nhau, sau đó mới nối lại lên bản đồ toàn NST.

   C. Do cộng dồn các tần số hoán vị gen.

   D. Do các gen nằm quá xa đầu mút NST

7. Khi cho cây ngô lá xanh đốm trắng được thụ phấn của cây lá xanh bình thường thì thế hệ con xuất hiện

   A. một số cây lá xanh, một số lá đốm và một số hoàn toàn bạch tạng.

   B. toàn cây lá đốm.

   C. toàn cây lá xanh.

   D. một số cây lá xanh, một số lá đốm.

8. P : gà lông trắng x gà lông trắng (mang toàn gen lặn)

   F_1: 98 gà lông tráng, 28 gà lông màu

   Màu lông của gà bị chi phối bởi kiểu tác động nào của gen?

   A. Cặp gen lặn át chế gen trội không tương ứng.

   B. Gen trội át chế loại gen trội khác.

   C. Tác động cộng gộp của các gen không alen.

   D. Tương tác bổ trợ giữa các gen không alen.

9. Khi cho giao phối gà mào hạt đào với gà mào hình lá được tỷ lệ:

   1 gà mào hạt đào: 1 gà mào hình lá:1 gà mào hoa hồng: 1 gà mào hạt đậu

   Cho biết mào hình lá do gen lặn quy định.

   Tính chất di truyền của hình dạng mào gà chịu kiểu tác động nào của gen?

   A. Gen trội át chế hoàn toàn gen lặn tương ứng.

   B. Gen trội át chế không hoàn toàn gen lặn tương ứng.

   C. Tác động cộng gộp của các gen không alen.

   D. Tương tác bổ trợ giữa các gen không alen.

10. Sự di truyền tính trạng chỉ do gen trên NST Y quy định như thế nào?

   A. Chỉ di truyền ở giới đực.

   B. Chỉ di truyền ở giới cái.

   C. Chỉ di truyền ở giới dị giao.

   D. Chỉ di truyền ở giới đồng giao.

11. Khi lai cá vảy đỏ thuần chủng với cá vảy trắng được F_1. Cho F_1 tiếp tục giao phối với nhau được F_2 có tỷ lệ 3 cá vảy đỏ: 1 cá vảy trắng, trong đó cá vảy trắng toàn con cái.

   Cho cá cái F_1 lai phân tích thì thu được tỉ lệ kiểu hình như thế nào?

   A. 1♀ mắt đỏ: 1♂ mắt trắng

   B. 1♀ mắt trắng: 1♂ mắt đỏ

   C. 3 ♀ mắt đỏ: 1♂ mắt trắng

   D. 1♀ mắt trắng: 1♂ mắt đỏ: 1♀ mắt đỏ: 1♂ mắt trắng

12. P ♀ mắt đỏ tươi x ♂ mắt nâu→ F_1: mắt đỏ thẫm (♀); đỏ tươi (♂)

   Cho F_1 của phép lai tiếp tục giao phối với nhau thì kết quả ở F_2 có tỉ lệ kiểu hình như thế nào?

   A. 1 mắt đỏ thẫm: 6 mắt đỏ tươi: 1 mắt nâu.

B. 2 mắt đỏ thẫm: 5 mắt đỏ tươi: 1 mắt nâu.
C. 3 mắt đỏ thẫm: 4 mắt đỏ tươi: 1 mắt nâu.
D. 4 mắt đỏ thẫm: 3 mắt đỏ tươi: 1 mắt nâu.

13. Trung bình mỗi quả đậu có khoảng 7 hạt. Nếu các cây có hạt trơn dị hợp tử tự thụ phấn thì tỷ lệ trong các quả đậu có 5 hạt trơn và 2 hạt nhăn?

A. 35, 2% B. 33, 5% C. 31,2% D. 29, 5%

14. Các chữ in hoa là alen trội và chữ thường là alen lặn. Mỗi gen quy định 1 tính trạng. Thực hiện phép lai:

P: ♀ AaBbCcDd × ♂ AabbCcDd

Tỷ lệ phân li ở F_1 của kiểu hình không *giống mẹ và bố*?

A. 33/128 B. 37/128 C. 31/64 D. 35/128

15. Sự phụ thuộc của tính trạng vào kiểu gen như thế nào?
A. Tính trạng chất lượng phụ thuộc chủ yếu vào kiểu gen.
B. Tính trạng chất lượng ít phụ thuộc vào kiểu gen.
C. Tính trạng số lượng phụ thuộc chủ yếu vào kiểu gen.
D. Bất kì loại tính trạng nào cũng phụ thuộc chủ yếu vào kiểu gen.

16. Sự tương tác giữa các gen không alen, trong đó hai loại gen trội khi đứng riêng đều xác định cùng một KH, cho F_2 có tỉ lệ KH là:

A. 9: 3: 3: 1. B. 9: 7.
C. 9: 6: 1. D. 9: 3: 4.

17. Kết quả lai thuận và nghịch có kết quả ở F_1 và F_2 không giống nhau và tỉ lệ kiểu hình phân bố không đồng đều ở 2 giới tính thì rút ra nhận xét gì?
A. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm trên NST thường
B. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm trên NST giới tính.
C. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm ở tế bào chất.
D. Tính trạng bị chi phối bởi ảnh hưởng của giới tính.

18. Khi cho chuột lông xám nâu giao phối với chuột lông trắng (kiểu gen đồng hợp lặn) được 48 con lông xám nâu, 99 con lông trắng và 51 con lông đen.

Quy luật tác động nào của gen đã chi phối sự hình thành màu lông của chuột?
A. Cặp gen lặn át chế các gen không tương ứng.
B. Gen trội át chế không hoàn toàn gen lặn tương ứng.
C. Tác động cộng gộp của các gen không alen.
D. Tương tác bổ trợ giữa các gen không alen.

19. Tác động của các yếu tố môi trường bên trong đến hoạt động của gen được thể hiện trong các mối quan hệ nào?
A. Chỉ các mối quan hệ giữa các gen với nhau (tương tác giữa các gen alen và không không alen).
B. Chỉ các mối quan hệ giữa gen trong nhân và tế bào chất hoặc giới tính của cơ thể.
C. Chỉ các mối quan hệ giữa các gen với nhau (tương tác giữa các gen alen và không không alen), giữa gen trong nhân và tế bào.
D. Mối quan hệ giữa các gen với nhau (tương tác giữa các gen alen và không không alen), giữa gen trong nhân và tế bào chất hoặc giới tính của cơ thể.

20. Khi cho gà chân thấp lai với nhau thu được 152 con chân thấp và 74 con chân cao. Gen quy định chiều cao chân do 1 gen quy định và nằm trên NST thường. Kết quả phép lai được giải thích như thế nào?

A. Do tác động gây chết của gen trội.

B. Do tác động át chế của gen trội.

C. Do tác động cộng gộp gen trội và gen lặn.

D. Do tác động bổ trợ của gen trội và gen lặn.

21. Khi thụ phấn giữa cây hữu thụ và cây bất thụ đực thì kết quả như thế nào?

A. Khi cây bất thụ đực làm cây cái được thụ tinh bởi phấn hoa cây hữu thụ bình thường thì thế hệ con tất cả đều bất thụ đực.

B. Khi cây bất thụ đực làm cây cái được thụ tinh bởi phấn hoa cây hữu thụ bình thường thì thế hệ con tất cả đều hữu thụ.

C. Khi cây bất thụ đực làm cây bố được thụ tinh cho cây hữu thụ bình thường thì thế hệ con tất cả đều bất thụ đực.

D. Khi cây bất thụ đực làm cây bố được thụ tinh cho cây hữu thụ bình thường thì thế hệ con tất cả đều hữu thụ.

22. Khi lai hai thứ đại mạch xanh lục bình thường và lục nhạt với nhau thì thu được kết quả như sau:

Lai thuận: P. ♀ xanh lục × ♂ lục nhạt → F_1: 100% xanh lục.

Lai nghịch: P. ♀ lục nhạt × ♂ xanh lục → F_1: 100% lục nhạt.

Nếu cho cây F_1 của phép lai thuận thụ phấn thì kiểu hình ở F_2 như thế nào?

A. 100% xanh lục. B. 1 xanh lục: 1 lục nhạt.

C. 3 xanh lục: 1 lục nhạt. D. 5 xanh lục: 3 lục nhạt.

23. Sau đây là kết quả của lai thuận và nghịch ở ruồi giấm:

a. P ♀ mắt đỏ tươi x♂ mắt đỏ thẫm→ F_1: $\frac{1}{2}$ đỏ thẫm; $\frac{1}{2}$ đỏ tươi

b. P ♀ mắt đỏ thẫm x♂ mắt đỏ tươi→ F_1: 100% mắt đỏ thẫm

Kết quả phép lai cho thấy:

A. Màu mắt do 1 gen quy định và nằm trên NST thường

B. Màu mắt do 1 gen quy định và nằm trên NST X

C. Màu mắt do 2 gen quy định và nằm trên 2 NST thường không tương đồng

D. Màu mắt do 2 gen quy định và có 1 gen nằm trên NST giới tính.

24. Loại tác động của gen thường được chú ý trong sản xuất là

A. tác động cộng gộp.

B. tương tác bổ trợ giữa 2 loại gen trội.

C. tác động đa hiệu.

D. tác động át chế giữa các gen không alen.

25. Khi lai gà trống trắng với gà mái đen đều thuần chủng thu được F_1 đều có lông màu xanh da trời. Tiếp tục cho gà F_1 giao phối với nhau được F_2 có kết quả về kiểu hình là 1 lông đen: 2 lông xanh da trời: 1 lông trắng.

Kết quả phép lai cho thấy màu lông gà bị chi phối bởi

A. quy luật di truyền trội không hoàn toàn.

B. di truyền trội hoàn toàn.

C. quy luật tương tác đồng trội giữa các gen alen.

D. quy luật tác động gây chết của các gen alen

26. Điều kiện nghiệm đúng đặc trưng của quy luật phân ly độc lập là

A. số lượng cá thể ở các thế lai phải đủ lớn để số liệu thống kê được chính xác.

B. mỗi cặp gen nằm trên một cặp nhiễm sắc thể tương đồng.

C. sự phân li NST như nhau khi tạo giao tử và sự kết hợp ngẫu nhiên của các kiểu giao tử khi thụ tinh.

D. các giao tử và các hợp tử có sức sống như nhau. Sự biểu hiện hoàn toàn của tính trạng.

27. Kết quả lai thuận và nghịch có kết quả ở F_1 và F_2 giống nhau thì rút ra nhận xét gì?

A. Tính trạng bị chi phối bởi ảnh hưởng của giới tính.

B. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm trên NST thường

C. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm trên NST giới tính.

D. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm ở tế bào chất.

28. Quy luật phân li có ý nghĩa chủ yếu đối với thực tiễn là gì?

A. Xác định được tính trạng trội, lặn để ứng dụng vào chọn giống.

B. Cho thấy sự phân ly của tính trạng ở các thế hệ lai.

C. Xác định được phương thức di truyền của tính trạng.

D. Xác định được các dòng thuần.

29. Cho hai dòng lúa thuần chủng là thân cao, hạt bầu và thân thấp, hạt dài thụ phấn với nhau được F_1. Cho F_1 tiếp tục thụ phấn với nhau, ở F_2 thu được 20000 cây, trong đó có 1250 cây thấp, hạt bầu. Cho biết nếu hoán vị gen xảy ra thì tần số hoán vị dưới 50%. Tỉ lệ cây thân cao, hạt dài ở F_2 là bao nhiêu?

A. 0,375 B. 0,0625 C. 0,5625 D. 0,1875

30. Khi cho lừa và ngựa giao phối với nhau thì kết quả thu đượcnhư thế nào?

A. Cho ngựa đực giao phối với lừa cái tạo ra con la dai sức, leo núi giỏi. Còn cho lừa đực giao phối với ngựa cái tạo ra con bác-đô thấp hơn la, móng bé tựa như lừa.

B. Cho ngựa cái giao phối với lừa đực tạo ra con bác-đô thấp hơn la, móng bé tựa như lừa. Còn cho lừa cái giao phối với ngựa đực tạo ra con la dai sức, leo núi giỏi.

C. Cho ngựa cái giao phối với lừa đực tạo ra con la dai sức, leo núi giỏi. Còn cho lừa cái giao phối với ngựa đực tạo ra con bác-đô thấp hơn la, móng bé tựa như lừa.

D. Cho ngựa đực giao phối với lừa cái tạo ra con la thấp hơn bác - đô, móng bé tựa như lừa. Còn cho lừa đực giao phối với ngựa cái tạo ra con bác-đô dai sức, leo núi giỏi.

31. Điều nào dưới đây giải thích **không** đúng với tần số hoán vị gen không vượt quá 50%?

A. Các gen có xu hướng liên kết là chủ yếu.

B. Sự trao đổi chéo diễn ra giữa 2 sợi cromatit của cặp tương đồng.

C. Các gen có xu hướng không liên kết với nhau.

D. Không phải mọi tế bào khi giảm phân đều xảy ra trao đổi chéo.

32. Điều nào **không** phải là điều kiện nghiệm đúng đặc trưng của quy luật phân ly là

A. các giao tử và các hợp tử có sức sống như nhau. Sự biểu hiện hoàn toàn của tính trạng.

B. sự phân li NST như nhau khi tạo giao tử và sự kết hợp ngẫu nhiên của các kiểu giao tử khi thụ tinh.

C. số lượng cá thể ở các thế lai phải đủ lớn để số liệu thống kê được chính xác.

D. sự phân li NST như nhau khi tạo giao tử và sự kết hợp không ngẫu nhiên của các kiểu giao tử khi thụ tinh.

33. Khi lai gà mái lông vằn với gà trống lông không vằn được F_1 có 50% gà trống lông vằn, còn 50% số con còn lại là gà mái lông không vằn. Biết rằng màu lông do 1 gen quy định.

Khi cho gà F_1 tiếp tục giao phối với nhau thì sự phân li về màu lông ở F_2 sẽ thế nào?

A. Tỉ lệ 1 lông vằn : 1 lông không vằn

B. Tỉ lệ 3 lông vằn : 1 lông không vằn

C. Tỉ lệ 1 lông vằn : 3 lông không vằn

D. Tỉ lệ 1 lông vằn (♀) : 1 lông không vằn (♂)

A. Các gen liên kết ở trạng thái đồng hợp trội.

B. Các gen liên kết ở trạng thái dị hợp về hai cặp gen

C. Các gen liên kết ở trạng thái đồng hợp lặn.

D. Các gen liên kết ở trạng thái dị hợp về một cặp gen.

35. Sự tương tác giữa các gen không alen, trong đó KG mang cả 2 loại gen trội hay một loại gen trội hoặc toàn gen lặn cùng xác định một KH riêng biệt, cho F_2 có tỉ lệ KH là

A. 9: 7. B. 13: 3. C. 9: 3: 4. D. 12: 3; 1

36. Phương án nào là sựkhác nhau cơ bản nhất của ADN trong ti thể và lục lạp so với ADN trong nhân?

A. Phân tử ADN là chuỗi xoắn kép, trần, mạch vòng.

B. Lượng ADN ít hơn nhiều. Phân tử ADN là chuỗi xoắn kép, trần.

C. Lượng ADN ít hơn nhiều. Phân tử ADN là chuỗi xoắn kép, trần, mạch vòng.

D. Lượng ADN ít hơn nhiều. Phân tử ADN là chuỗi xoắn kép, mạch vòng.

37. Khi lai giữa hai cá thể cùng loài với nhau được F_1 có tỉ lệ: 0,54 mắt đỏ tròn: 0,21 mắt đỏ dẹt: 0,21 mắt đỏ trắng, tròn: 0,04 mắt trắng, dẹt.

Biết rằng mỗi tính trạng trên do 1 gen quy định và nằm trên NST thường.

Nếu hoán vị gen xảy ra chỉ trong quá trình phát sinh giao tử cái thì tỉ lệ các loại giao tử của cá thể cái là bao nhiêu?

A. 0,1 và 0,4 B. 0, 09 và 0,41

C. 0,08 và 0,42 D. 0,07 và 0,43

38. Điều nào sau đây **không** đúng với mối quan hệ giữa giống, kĩ thuật sản xuất và năng suất của vật nuôi và cây trồng?

A. Kiểu gen quy định khả năng về năng suất của một giống vật nuôi hay cây trồng.

B. Kĩ thuật sản xuất quy định năng suất cụ thể của một giống không phụ thuộc vào mức phản ứng do kiểu gen quy định.

C. Năng suất (bao gồm các tính trạng số lượng cấu thành năng suất) là kết quả tác động của cả giống và kĩ thuật.

D. Có giống tốt mà nuôi trồng không đúng kĩ thuật sẽ không phát huy hết tiềm năng của giống. Ngược lại, khi đã đáp ứng yêu cầu kĩ thuật sản xuất mà muốn vượt giới hạn của giống cũ thì phải đổi giống, cải tiến giống cũ hoặc tạo giống mới.

39. Cho biết ở một loài gen A quy định hoa tím và hạt xám. Gen a quy định hoa trắng hạt đen. Cho lai hai thứ thuần chủng là hoa tím, hạt xám và hoa trắng, hạt đen giao phấn với nhau được F_1 đềuhoa tím, hạt đen. Cho F_1 tiếp tục thụ phấn với nhau thì kết quả về KH ở F_2 như thế nào?

A. 1 hoa tím,hạt xám: 2 hoa tím, hạt đen: 1 hoa trắng, hạt đen.
B. 1 hoa tím, hạt đen: 2 hoa tím, hạt xám:1 hoa trắng, hạt xám.
C. 3 hoa tím, hạt đen: 1 hoa trắng, hạt xám.
D. 3 hoa tím, hạt xám: 1 hoa trắng, hạt đen.

40. Để có thể lựa chọn các cây đậu Hà Lan thuần chủng dùng làm bố mẹ trong các thí nghiệm của mình, Menđen đã tiến hành:

A. Thực hiện việc lai thuận nghịch giữa các cá thể bố mẹ để kiểm tra kết quả lai.
B. Tạp giao giữa các cây đậu Hà Lan để lựa chọn những cây đậu có tính trạng ổn định.
C. Kiểm tra kiểu hình qua nhiều thế hệ tự thụ phấn, cây thuần chủng sẽ có biểu hiện tính trạng ổn định.
D. Lai phân tích các cây có kiểu hình trội.

41. Ở mèo kiểu gen DD - lông đen, Dd - lông tam thể, dd - lông hung, gen quy định màu lông nằm trên NST X.

P. Mèo cái lông hung x mèo đực lông đen → F_1. Cho mèo F_1 giao phối với nhau thì F_2 có tỉ lệ phân li kiểu hình như thế nào?

A. 1♀lông hung : 1♀ lông tam thể : 1♂ lông đen : 1♂ lông tam thể.
B. 1♀lông đen : 1♀ lông tam thể : 1♂ lông đen: 1♂ lông hung.
C. 1♀lông đen : 1♀ lông tam thể : 1♂ lông đen: 1♂ lông tam thể.
D. 1♀lông hung : 1♀ lông tam thể : 1♂ lông đen: 1♂ lông hung.

42. Ở một số người hai đặc điểm má hồng và dai tai treo, phụ thuộc vào các gen trội nằm trên các nhiễm sắc thể khác nhau. Một người dàn ông má hồng có dái tai bình thường (cha người này không có má hồng) lấy một người phụ nữ không có má hồng và dái tai treo (cha của người này có dái tai bình thường).

Tính xác suất sinh ra đứa con đầu của họ không có má hồng và dái tai treo?

A. 1/8 B. 1/4 C. 1/2 D. 1/16

43. P (thuần chủng): R giấm ♀ lông ngắn x ♂ lông dài → F_1: lông dài

F_2: 3 lông dài : 1 lông ngắn (♀)

Kết quả phép lai được giải thích như thế naot?

A. Do sự chi phối của gen nằm trên NST thường.
B. Do sự chi phối của gen nằm trên NST X.
C. Do sự chi phối của cặp gen nằm trên đoạn NST tương đồng của cặp XY.
D. Do sự chi phối của gen nằm ở tế bào chất.

44. Ở chó, lông ngắn trội hoàn toàn so với lông dài.

P: Lông ngắn không thuần chủng × lông ngắn không thuần chủng, kết quả ở F_1 như thế nào?

A. Toàn lông dài
B. Toàn lông ngắn
C. 1 lông ngắn: 1 lông dài
D. 3 lông ngắn: 1 lông dài.

45. Ở đậu Hà Lan, hạt vàng trội hoàn toàn so với hạt xanh. Cho giao phấn giữa cây hạt vàng thuần chủng với cây hạt xanh, kiểu hình ở cây F_1 sẽ như thế nào?

A. 100% hạt vàng.
B. 3 hạt vàng: 1 hạt xanh.
C. 1 hạt vàng: 1 hạt xanh.
D. 5 hạt vàng: 1 hạt xanh.

46. Cho hai dòng ruồi giấm thuần chủng giao phối với nhau được F_1 đều thu được ruồi thân xám, cánh dài. Cho ruồi cái F_1 lai phân tích nếu thu được tỉ lệ:

0,4 ruồi thân xám, cánh cụt: 0,4 ruồi thân đen, cánh dài.

0,1 ruồi thân xám, cánh dài: 0,1 ruồi thân đen, cánh cụt.

Thì tần số hoán vị gen là bao nhiêu?

A. 0,1
B. 0,2
C. 0,3
D. 0,4

47. Điều nào dưới đây là **không** đúng đối với di truyền ngoài NST?

A. Di truyền tế bào chất không có sự phân tính ở các thế hệ sau.
B. Mọi hiện tượng di truyền theo dòng mẹ đều là di truyền tế bào chất.
C. Di truyền tế bào chất được xem là di truyền theo dòng mẹ.
D. Không phải mọi hiện tượng di truyền theo dòng mẹ đều là di truyền tế bào chất.

48. Sự di truyền chéo của tính trạng liên kết giới tính rõ nhất là

A. tính trạng của ông nội truyền cho cháu trai.
B. tính trạng của bố truyền cho con gái, còn tính trạng của mẹ truyền cho con trai.
C. tính trạng của ông ngoại truyền cho cháu trai.
D. tính trạng của bà nội truyền cho cháu trai.

49. Khi lai giữa hai cá thể cùng loài với nhau được F_1 có tỉ lệ:

0,54 mắt đỏ tròn: 0,21 mắt đỏ dẹt: 0,21 mắt đỏ trắng, tròn: 0,04 mắt trắng, dẹt.

Biết rằng mỗi tính trạng trên do 1 gen quy định và nằm trên NST thường.

Nếu hoán vị gen xảy ra trong cả hai quá trình phát sinh giao tử đực và cái thì tỉ lệ các loại giao tử của P là bao nhiêu?

A. 0,1 và 0,4
B. 0, 15 và 0,35
C. 0,2 và 0,3
D. 0,24 và 0,26

50. Theo Menđen, với n cặp gen dị hợp phân li độc lập thì số lượng các loại kiểu hình được xác định theo công thức nào?

A. Số lượng các loại kiểu hình là 4^n
B. Số lượng các loại kiểu hình là 2^n
C. Số lượng các loại kiểu hình là 5^n
D. Số lượng các loại kiểu hình là 3^n

Bài 2

1. Sự tương tác giữa các gen không alen, trong đó một loại gen trội vừa xác định một KH riêng biệt vừa có vai trò át loại gen trội khác, cho F_2 có tỉ lệ KH là

A. 9: 7.
B. 9: 3: 4.
C. 12: 3: 1
D. 13: 3.

2. Lai thuận và lai nghịch cho kết quả ở F_2 không giống nhau về tỉ lệ kiểu hình phân bố không đồng đều ở 2 giới tính chịu sự chi phối bởi phương thức di truyền nào?

A. Tính trạng bị chi phối bởi cặp gen alen nằm trên đoạn tương đồng XY.

B. Tính trạng bị chi phối bởi gen chỉ nằm trên NST X.
C. Tính trạng bị chi phối bởi ảnh hưởng của giới tính.
D. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm trên NST thường

3. Sự di truyền kiểu hình liên kết giới tính như thế nào?

A. Sự phân bố tỉ lệ kiểu hình luôn không đồng đều ở hai giới tính.
B. Sự phân bố tỉ lệ kiểu hình luôn đồng đều ở hai giới tính.
C. Sự phân bố kiểu hình chỉ ở một giới tính.
D. Sự phân bố tỉ lệ kiểu hình khi đều hoặc không đều ở hai giới tính

4. Cho hai dòng lúa thuần chủng là thân cao, hạt bầu và thân thấp, hạt dài thụ phấn với nhau được F_1. Cho F_1 tiếp tục thụ phấn với nhau, ở F_2 thu được 20000 cây, trong đó có 1250 cây thấp, hạt bầu. Cho biết nếu hoán vị gen xảy ra thì tần số hoán vị dưới 50%.

Sự di truyền của các tính trạng nêu trên bị chi phối bởi quy luật di truyền nào?

A. Phân li độc lập.
B. Liên kết hoàn toàn.
C. Hoán vị gen ở một bên.
D. Hoán vị gen cả hai bên.

5. Các chữ in hoa là alen trội và chữ thường là alen lặn. Mỗi gen quy định 1 tính trạng. Thực hiện phép lai:

P: ♀ AaBbCcDd × ♂ AabbCcDd

Tỷ lệ phân li ở F_1 của kiểu gen không giống cả cha lẫn mẹ?

A. 1/16
B. 1/32
C. 1/8
D. 1/4

6. Ở ruồi giấm, gen V quy định cánh dài, v - cánh cụt. Cho ruồi cánh dài và cánh cụt giao phối với nhau được F_1 có tỷ lệ 50% ruồi cánh dài: 50% ruồi cánh cụt.

Tiếp tục cho ruồi F_1 giao phối với nhau thì ở F_2 thống kê kết quả ở cả quần thể có tỷ lệ kiểu hình như thế nào?

A. 9 ruồi cánh cụt: 7 ruồi cánh dài.
B. 1 ruồi cánh cụt: 1 ruồi cánh dài.
C. 5 ruồi cánh cụt: 7 ruồi cánh dài.
D. 1 ruồi cánh cụt: 3 ruồi cánh dài.

7. Tần số hoán vị gen (tái tổ hợp gen) được xác định bằng:

A. tổng tỉ lệ các kiểu hình khác P.
B. tổng tỉ lệ các kiểu hình giống P.
C. tổng tỉ lệ các giao tử mang gen hoán vị.
D. tổng tỉ lệ của hai loại giao tử mang gen hoán vị và không hoán vị.

8. Điều nào dưới đây **không đúng** đối với sự mềm dẻo kiểu hình?

A. Sự mềm dẻo kiểu hình có được là do có sự tự điều chỉnh trong cơ thể mà về bản chất là sự tự điều chỉnh của kiểu gen giúp sinh vật thích nghi với sự thay đổi của điều kiện môi trường.
B. Mỗi kiểu gen chỉ có thể điều chỉnh kiểu hình của mình trong một phạm vi nhất định.
C. Mỗi kiểu gen có thể điều chỉnh kiểu hình của mình trong trong bất kì điều kiện nào của môi trường.
D. Sự mềm dẻo kiểu hình là sự phản ứng thành những kiểu hình khác nhau của một kiểu gen trước những môi trường khác nhau.

9. Khi lai gà mái lông vằn với gà trống lông không vằn được F_1 có 50% gà trống lông vằn, còn 50% số con còn lại là gà mái lông không vằn. Biết rằng màu lông do 1 gen quy định.

Kiểu gen của P như thế nào?

A. ♀ aa × ♂ AA
B. ♀X^AY ×♂ X^aX^a
C. ♀ AA×♂ aa
D. ♀ X^AX^A ×♂ X^aY

10. Dựa vào phân tích kết quả thí nghiệm, Menđen cho rằng màu sắc và hình dạng hạt đậu di truyền độc lập vì

A. tỉ lệ phân ly từng cặp tính trạng đều 3 trội: 1 lặn.
B. F_2 có 4 kiểu hình.
C. F_2 xuất hiện các biến dị tổ hợp.
D. tỉ lệ mỗi kiểu hình ở F_2 bằng tích xác suất của các tính trạng hợp thành nó.

11. Khi cho chuột lông xám nâu giao phối với chuột lông trắng (kiểu gen đồng hợp lặn) được 48 con lông xám nâu, 99 con lông trắng và 51 con lông đen

Cho chuột lông đen và lông trắng đều thuần chủng giao phối với nhau được F_1 toàn chuột lông xám nâu. Cho chuột F_1 tiếp tục giao phối với nhau thì sự phân ly kiểu hình ở F_2 như thế nào?

A. 9 lông xám nâu: 6 lông đen: 1 lông trắng.
B. 12 lông xám nâu: 3 lông đen: 1 lông trắng.
C. 9 lông xám nâu: 3 lông đen: 4 lông trắng.
D. 9 lông xám nâu: 4 lông đen: 5 lông trắng.

12. Theo Menđen, với n cặp gen dị hợp phân li độc lập thì tỉ lệ phân li kiểu hình được xác định theo công thức nào?

A. Tỉ lệ phân li kiểu hình là $(5+1)^n$.
B. Tỉ lệ phân li kiểu hình là $(4+1)^n$.
C. Tỉ lệ phân li kiểu hình là $(2+1)^n$.
D. Tỉ lệ phân li kiểu hình là $(3+1)^n$.

13. Khi cho giao phối gà mào hạt đào với gà mào hình lá được tỷ lệ:

1 gà mào hạt đào : 1 gà mào hình lá : 1 gà mào hoa hồng : 1 gà mào hạt đậu

Cho biết mào hình lá do gen lặn quy định.

Cho gà mào hoa hồng thuần chủng và gà mào hạt đậu thuần chủng giao phối với nhau từ ở F_2 có tỉ lệ phân li kiểu hình như thế nào?

A. 3 gà mào hạt đào: 9 gà mào hoa hồng:3 gà mào hạt đậu: 1 gà mào hình lá
B. 3 gà mào hạt đào: 3 gà mào hoa hồng:9 gà mào hạt đậu: 1 gà mào hình lá
C. 9 gà mào hạt đào: 3 gà mào hoa hồng:3 gà mào hạt đậu: 1 gà mào hình lá
D. 9 gà mào hạt đào: 3 gà mào hoa hồng:1 gà mào hạt đậu: 3 gà mào hình lá

14. Cho biết ở một loài gen A quy định hoa tím và hạt xám. Gen a quy định hoa trắng hạt đen. Cho lai hai thứ đậu thuần chủng là hoa tím, hạt xám và hoa trắng, hạt đen giao phấn với nhau được F_1 đều hoa tím, hạt đen. Cho F_1 thụ phấn với cây hoa trắng, hạt đen. Kết quả của phép lai về kiểu hình?

A. 1 hoa tím, hạt xám: 1 hoa trắng, hạt xám.
B. 1 hoa tím, hạt đen: 1 hoa trắng, hạt xám.

C. 1 hoa tím, hạt xám: 1 hoa trắng, hạt đen.
D. 1 hoa tím, hạt đen: 1 hoa trắng, hạt đen.

15. Ở đậu Hà Lan, hạt vàng trội hoàn toàn so với hạt xanh. Cho giao phấn giữa cây hạt vàng thuần chủng với cây hạt xanh được F_1. Cho cây F_1 tự thụ phấn thì tỉ lệ kiểu hình ở cây F_2 như thế nào?

A. 1 hạt vàng: 1 hạt xanh. B. 3 hạt vàng: 1 hạt xanh.
C. 7 hạt vàng: 4 hạt xanh. D. 5 hạt vàng: 3 hạt xanh.

16. Các chữ in hoa là alen trội và chữ thường là alen lặn. Mỗi gen quy định 1 tính trạng. Thực hiện phép lai:

P: ♀ AaBbCcDd × ♂ AabbCcDd

Tỷ lệ phân li ở F_1 của kiểu hình *aaB-C-dd là bao nhiêu?*

A. 3/128 B. 5/128 C. 7/128 D. 9/128

17. Cho hai dòng ruồi giấm thuần chủng thân xám cánh cụt và thân đen, cánh dài giao phối với nhau được F_1 đều thu được ruồi thân xám, cánh dài.

Cho ruồi F_1 tiếp tục giao phối với nhau ở F_2 có tỉ lệ kiểu hình?

A. 3 thân xám, cánh dài: 1 ruồi thân đen, cánh cụt.
B. 3 thân xám, cánh cụt: 1 ruồi thân đen, cánh dài.
C. 1 thân xám, cánh cụt: 2 thân xám, cánh dài:1 thân đen, cánh dài
D. 1 thân xám, cánh dài: 2 thân xám, cánh cụt:1 thân đen, cánh cụt

18. Hoán vị gen có ý nghĩa gì trong thực tiễn?

A. Tổ hợp các gen có lợi về cùng NST.
B. Làm giảm số kiểu hình trong quần thể.
C. Tạo được nhiều tổ hợp gen độc lập.
D. Làm giảm nguồn biến dị tổ hợp.

19. Vì sao có hiện tượng lá xanh có các đốm trắng?

A. Do ảnh hưởng của ánh sáng không đều ở môi trường sống.
B. Do sự phân phối ngẫu nhiên và không đều của 2 loại lạp thể xanh và trắng (do đột biến) qua các lần nguyên phân.
C. Do khả năng hấp thụ ánh sáng khác nhau của các lạp thể.
D. Do sự phân phối ngẫu nhiên và không đều của 2 loại lạp thể xanh và trắng (do đột biến) có liên quan tới các NST qua các lần nguyên phân.

20. Ở một loài thực vật, gen A quy định thân cao trội hoàn toàn so với gen a quy định thân thấp, gen B quy định quả tròn trội hoàn toàn so với gen b quy định quả dài. Các cặp gen này nằm trên cùng một cặp nhiễm sắc thể. Cây dị hợp tử về 2 cặp gen giao phấn với cây thân thấp, quả tròn thu được đời con phân li theo tỉ lệ: 310 cây thân cao, quả tròn: 190 cây thân cao, quả dài: 440 cây thân thấp, quả tròn: 60 cây thân thấp, quả dài. Cho biết không có đột biến xảy ra. Tần số hoán vị giữa hai gen nói trên là

A. 12% B. 36% C. 24% D. 6%

21. Điều nào sau đây **không** đúng với thường biến?

A. Thường biến không do những biến đổi trong kiểu gen nên không di truyền.

B. Thường biến là loại biến dị đồng loạt theo cùng một hướng xác định đối với một nhóm cá thể có cùng kiểu gen và sống trong điều kiện giống nhau. Các biến đổi này tương ứng với điều kiện môi trường.

C. Thường biến thường không có lợi cho cá thể.

D. Nhờ có những thường biến mà cơ thể phản ứng linh hoạt về kiểu hình đảm bảo sự thích ứng trước những thay đổi nhất thời hoặc theo chu kì của môi trường.

22. Sự tương tác giữa các gen không alen, trong đó đồng hợp lặn át chế các gen trội và lặn không alen, cho F_2 có tỉ lệ KH là

A. 13: 3.
B. 9: 3: 4.
C. 9: 7.
D. 12: 3; 1

23. Ý nghĩa thực tiễn của di truyền giới tính là gì?

A. Phát hiện các yếu tố của môi trường ngoài cơ thể ảnh hưởng đến giới tính.
B. Điều khiển tỉ lệ đực, cái và giới tính trong quá trình phát triển cá thể.
C. Phát hiện các yếu tố của môi trường trong cơ thể ảnh hưởng đến giới tính.
D. Điều khiển giới tính của cá thể.

24. Trung bình mỗi quả đậu có khoảng 7 hạt. Nếu các cây có hạt trơn dị hợp tử tự thụ phấn thì tỷ lệ trong các quả đậu có tất cả các hạt đều trơn là bao nhiêu?

A. 13, 5%
B. 15, 5%
C. 17, 5%
D. 19, 5%

25. Ở ruồi giấm, khi cho con cái lông ngắn giao phối với con đực lông dài được F_1 toàn ruồi lông dài. Sau đó, cho ruồi F_1 giao phối với nhau được ruồi F_2 có tỉ lệ 3 ruồi lông dài: 1 ruồi lông ngắn (toàn là cái). Sự di truyền kích thước cánh bị chi phối bởi

A. cặp gen nằm trên đoạn tương đồng XY.
B. gen nằm trên X.
C. gen nằm trên Y.
D. ảnh hưởng của giới tính.

26. Bộ gen của lạp thể (cpADN) có chức năng là

A. chỉ mã hoá rARN và nhiều tARN lạp thể.
B. mã hoá rARN và nhiều tARN lạp thể và một số prôtêin của ribôxôm, của màng lạp thể cần thiết cho việc truyền điện tử trong quá trình quang hợp.
C. chỉ mã hoá một số prôtêin của ribôxôm.
D. chỉ mã hoá một số prôtêin của màng lạp thể cần thiết cho việc truyền điện tử trong quá trình quang hợp.

27. Sau đây là kết quả của lai thuận và nghịchở ruồi giấm:

a. P ♀ mắt nâu x ♂ mắt đỏ tươi→ F_1: 100% mắt đỏ thẫm

b. P ♀ mắt đỏ tươi x ♂ mắt nâu→ F_1: $\frac{1}{2}$ mắt đỏ thẫm (♀); $\frac{1}{2}$ đỏ tươi (♂)

Kết quả phép lai cho thấy:

A. Màu mắt do 1 gen quy định và nằm trên NST thường
B. Màu mắt do 1 gen quy định và nằm trên NST X
C. Màu mắt do 2 gen quy định và nằm trên 2 NST thường không tương đồng
D. Màu mắt do 2 gen quy định và có 1 gen nằm trên NST giới tính.

28. Bản đồ di truyền có vai trò gì trong công tác giống?

A. Xác định được vị trí các gen quy định các tính trạng có giá trị kinh tế.
B. Xác định được vị trí các gen quy định các tính trạng cần loại bỏ.
C. . Rút ngắn thời gian chọn cặp giao phối, do đó rút ngắn thời gian tạo giống.
D. Xác định được vị trí các gen quy định các tính trạng không có giá trị kinh tế

29. Kết quả lai thuận và nghịch có kết quả ở F_1 và F_2 không giống nhau và tỉ lệ kiểu hình phân bố đồng đều ở 2 giới tính thì rút ra nhận xét gì?

A. Tính trạng bị chi phối bởi ảnh hưởng của giới tính.
B. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm trên NST giới tính.
C. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm trên NST thường
D. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm ở tế bào chất.

30. Kết quả lai thuận và nghịch được F_1 và F_2 giống nhau nhưng tỉ lệ kiểu hình phân bố không đồng đều ở 2 giới tính thì rút ra nhận xét gì?

A. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm ở tế bào chất.
B. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm trên NST thường
C. Tính trạng bị chi phối bởi ảnh hưởng của giới tính.
D. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm trên NST giới tính.

31. Cho hai dòng lúa thuần chủng là thân cao, hạt bầu và thân thấp, hạt dài thụ phấn với nhau được F_1. Cho F_1 tiếp tục thụ phấn với nhau, ở F_2 thu được 20000 cây, trong đó có 1250 cây thấp, hạt bầu. Cho biết nếu hoán vị gen xảy ra thì tần số hoán vị dưới 50%.

Cho F1 lai phân tích thì kết quả về kiểu hình như thế nào?

A. 0,4 cây cao, hạt dài: 0,1 cây cao, hạt bầu: 0,1 cây thấp, hạt dài: 0,4 cây thấp, hạt bầu.
B. 0,25 cây cao, hạt dài: 0,25 cây cao, hạt bầu: 0,25 cây thấp, hạt dài: 0,25 cây thấp, hạt bầu.
C. 0,3 cây cao, hạt dài: 0,2 cây cao, hạt bầu: 0,3 cây thấp, hạt dài: 0,2 cây thấp, hạt bầu.
D. 0,35 cây cao, hạt dài: 0,15 cây cao, hạt bầu: 0,35 cây thấp, hạt dài: 0,2 cây thấp, hạt bầu

32. Việc lập bản đồ di truyền NST có ý nghĩa gì trong thực tiễn?

A. Tránh khỏi sự mày mò trong việc chọn cặp lai.
B. Giúp cho việc hiểu biết khái quát về các nhóm gen liên kết.
C. Giúp cho việc hiểu biết khái quát về các tính trạng của loài.
D. Có được hoạch định chọn lọc các tính trạng có lợi.

33. Ở một số người hai đặc điểm má hồng và dai tai treo, phụ thuộc vào các gen trội nằm trên các nhiễm sắc thể khác nhau. Một người đàn ông má hồng có dái tai bình thường (cha người này không có má hồng) lấy một người phụ nữ không có má hồng và dái tai treo (cha của người này có dái tai bình thường).

Tính xác suất sinh ra đứa con đầu của họ có má hồng và dái tai thường?

A. 1/8 B. 1/4 C. 1/2 D. 3/4

34. Các chữ in hoa là alen trội và chữ thường là alen lặn. Mỗi gen quy định 1 tính trạng. Thực hiện phép lai:

P: ♀ AaBbCcDd × ♂ AabbCcDd

Tỷ lệ phân li ở F_1 của kiểu hình *giống mẹ*?

A. 29/128 B. 13/128

C. 27/128 D. 15/128

35. Hiện tượng bất thụ đực được sử dụng trong chọn giống cây trồng để làm gì?

A. Tạo hạt lai, mà khỏi tốn công huỷ bỏ phấn hoa cây mẹ. Các dòng bất thụ đực sẽ nhận phấn hoa từ cây bình thường khác.

B. Chỉ để tạo hạt ưu thế lai.

C. Để nâng cao năng suất cây trồng.

D. Để chống sự thoái hóa giống.

36. Khi lai hai thứ đại mạch xanh lục bình thường và lục nhạt với nhau thì thu được kết quả như sau:

Lai thuận: P. ♀ xanh lục × ♂ lục nhạt → F_1: 100% xanh lục.

Lai nghịch: P. ♀ lục nhạt × ♂ xanh lục → F_1: 100% lục nhạt.

Nếu cho cây F_1 của phép lai nghịch thụ phấn thì kiểu hình ở F_2 như thế nào?

A. 3 xanh lục: 5 lục nhạt. B. 1 xanh lục: 3 lục nhạt.

C. 100%lục nhạt. D. 1 xanh lục: 1 lục nhạt.

37. Điều nào sau đây **không** đúng với mối quan hệ giữa kiểu gen, kiểu hình và môi trường?

A. Trong quá trình biểu hiện kiểu hình, kiểu gen chịu nhiều tác động khác nhau của môi trường bên ngoài cơ thể.

B. Kiểu hình là kết quả sự tương tác giữa kiểu gen và môi trường.

C. Kiểu gen quy định khả năng phản ứng của cơ thể trước môi trường.

D. Bố mẹ không truyền đạt cho con những tính trạng đã hình thành sẵn mà truyền đạt một kiểu gen.

38. Khi lai cá vảy đỏ thuần chủng với cá vảy trắng được F_1. Cho F_1 tiếp tục giao phối với nhau được F_2 có tỷ lệ 3 cá vảy đỏ: 1 cá vảy trắng, trong đó cá vảy trắng toàn con cái.

Kiểu gen của P như thế nào?

A. ♀ aa × ♂ AA B. ♀ X^AX^A × ♂ X^aY

C. ♀ AA×♂ aa D. ♀X^aY × ♂ X^AX^A

39. Cho cá chép cái lai với cá giếc đực thu được F_1 toàn cá có râu. Tiếp tục cho cá F_1 giao phối với nhau được F_2 cũng toàn cá có râu.

Cho cá chép đực lai với cá giếc cái thì cá F_1 sẽ thế nào về tính trạng trên?

A. F_1 có tỉ lệ 3 cá có râu: 1 cá không râu

B. F_1 toàn cá không râu.

C. F_1 có tỉ lệ 1 cá có râu: 1 cá không râu.

D. F_1 toàn cá có râu.

40. Cho giao phấn giữa cây hoa đỏ thuần chủng với cây hoa trắng được F_1 hoa đỏ, cho F_1 tự thụ phấn thì kiểu hình ở cây F_2 là 3 hoa đỏ: 1 hoa trắng.

Cách lai nào sau đây không xác định được kiểu gen của cây hoa đỏ F_2?

A. Lai phân tích cây hoa đỏ F_2.
B. Lai cây hoa đỏ F_2 với cây hoa đỏ ở P.
C. Cho cây hoa đỏ tự thụ phấn.
D. Lai cây hoa đỏ F_2 với cây F_1.

41. Các chữ in hoa là alen trội và chữ thường là alen lặn. Mỗi gen quy định 1 tính trạng. Thực hiện phép lai:

P: ♀ AaBbCcDd × ♂ AabbCcDd

Tỷ lệ phân li ở F_1 của kiểu gen *AABBCcDd*?

A. 13/128 B. 15/128
C. 27/128 D. 0

42. Tỉ lệ kiểu hình trong di truyền liên kết giống phân li độc lập trong trường hợp nào?

A. 2 gen chi phối 2 tính trạng nằm cách nhau 40 cM.
B. 2 gen chi phối 2 tính trạng nằm cách nhau 25 cM.
C. 2 gen chi phối 2 tính trạng nằm cách nhau ≥ 50 cM và tái tổ hợp gen một bên.
D. 2 gen chi phối 2 tính trạng nằm cách nhau ≥ 50 cM và tái tổ hợp gen cả hai bên.

43. Điểm độc đáo trong phương pháp nghiên cứu của Menđen là gì?

A. Kiểm tra độ thuần chủng của bố mẹ trước khi đem lai.
B. Lai các cặp bố mẹ thuần chủng khác nhau về một hoặc vài cặp tính trạng tương phản.
C. Dùng toán thống kê để phân tích các số liệu thu được, từ đó rút ra quy luật di truyền các tính trạng đó của bố mẹ cho các thế hệ sau.
D. Theo dõi sự di truyền riêng rẽ của một vài cặp tính trạng trên con cháu của từng cặp bố mẹ thuần chủng.

44. Các tế bào kháng thuốc được tách nhân, cho kết hợp với tế bào bình thường mẫn cảm thuốc tạo ra tế bào kháng thuốc. Điều đó chứng tỏ

A. tính kháng thuốc được truyền qua gen NST Y
B. tính kháng thuốc được truyền qua gen ngoài NST.
C. tính kháng thuốc được truyền qua gen ở NST thường.
D. tính kháng thuốc được truyền qua gen ở NST X.

45. Tỉ lệ phân tính 1:1 ở F_1 và F_2 diễn ra ở những phương thức di truyền nào?

A. Di truyền tế bào chất và ảnh hưởng của giới tính.
B. Di truyền liên kết giới tính và tế bào chất.
C. Di truyền thường và tế bào chất.
D. Di truyền liên kết giới tính và ảnh hưởng của giới tính.

46. Bản đồ di truyền có vai trò gì trong công tác giống?

A. Xác định được vị trí các gen quy định các tính trạng có giá trị kinh tế.
B. Dự đoán được tần số các tổ hợp gen mới trong các phép lai.
C. Xác định được vị trí các gen quy định các tính trạng cần loại bỏ.
D. Xác định được vị trí các gen quy định các tính trạng không có giá trị kinh tế

47. Giống lúa thứ nhất với kiểu gen aabbdd cho 6 gam hạt trên mỗi bông. Giống lúa thứ hai với kiểu gen AABBDD cho 12 gam hạt trên mỗi bông.

Cho 2 giống lúa có kiểu gen AABBdd và aabbDD thụ phấn với nhau được F_1. Khối lượng hạt trên mỗi bông của F_1 là bao nhiêu?

A. 8 gam B. 9 gam
C. 10. gam D. 7 gam

48. Phương pháp nghiên cứu của các nhà khoa học đương thời Menđen có nội dung nào sau đây?

A. Dùng toán thống kê để phân tích các số liệu thu được, từ đó rút ra quy luật di truyền các tính trạng đó của bố mẹ cho các thế hệ sau.
B. Theo dõi sự di truyền đồng thời của tất cả tính trạng trên con cháu của từng cặp bố mẹ.
C. Kiểm tra độ thuần chủng của bố mẹ trước khi đem lai.
D. Lai phân tích cơ thể lai F_1.

49. Ở mèo kiểu gen DD - lông đen, Dd - lông tam thể, dd - lông hung, gen quy định màu lông nằm trên NST X.

P. Mèo cái lông đen x mèo đực lông hung → F_1. Cho mèo F_1 giao phối với nhau thì F_2 có tỉ lệ phân li kiểu hình như thế nào?

A. 1♀lông đen : 1♀ lông tam thể : 1♂ lông đen: 1♂ lông hung.
B. 1♀lông hung : 1♀ lông tam thể : 1♂ lông đen:1♂ lông hung.
C. 1♀lông đen : 1♀ lông tam thể : 1♂ lông đen: 1♂ lông tam thể.
D. 1♀lông hung : 1♀ lông tam thể : 1♂ lông đen:1♂ lông tam thể.

50. Lai thuận và lai nghịch cho kết quả ở F_2 giống nhau về tỉ lệ kiểu hình phân bố không đồng đều ở 2 giới tính chịu sự chi phối bởi phương thức di truyền nào?

A. Tính trạng bị chi phối bởi gen nằm trên NST thường
B. Tính trạng bị chi phối bởi gen chỉ nằm trên NST X.
C. Tính trạng bị chi phối bởi ảnh hưởng của giới tính.
D. Tính trạng bị chi phối bởi cặp gen alen nằm trên đoạn tương đồng XY.

III. ĐÁP ÁN

1. Tự luận

1. 1. a. P: nn x NN;

b. P: NN x nn;

c. P: X^dX^d x X^DY;

d. P: X^DX^D x X^dY;

e. P: nnX^DX^D x NNX^dY

f. P: NNX^dX^d x nnX^DY

2. F_2: 3 mắt đỏ thẫm: 4 mắt đỏ tươi: 1 mắt nâu.

2. a. $1X^DX^D$: $1X^DX^d$: $1X^DY$: $1X^dY$

1 ♀ lông đen : 1 ♀ lông tam thể : 1♂ lông đen : 1 ♂lông hung

b. $1X^dX^d$: $1X^DX^d$: $1X^DY$: $1X^dY$

1 ♀ lông hung : 1 ♀ lông tam thể : 1♂ lông đen : 1♂ lông hung

3. Quy ước A - vảy đỏ, a - vảy trắng

a. P: ♂ vảy đỏ x ♀ vảy trắng
X^AX^A X^aY

b. 1 X^AX^a : 1X^AY : 1X^aX^a : 1X^aY

1 ♂ vảy đỏ : 1 ♀vảy đỏ : 1 ♂ vảy trắng : 1 ♀vảy trắng

4. - Phép lai 1: P AA x AA, P AA x Aa hoặc P aa x aa

- Phép lai 2: P aa x aa hoặc P AA x AA, P AA x Aa
- Phép lai 3: P Aa x aa hoặc P aa x Aa

5. - P: AA x Aa - P: aa x Aa

6. 1. P X^AY x X^aX^a

2. F_2: tỉ lệ 1 lông vằn : 1 lông không vằn

7. a. - Hình dạng mào do 2 gen không alen tương tác với nhau quy định, trong đó nếu ở kiểu gen có:

- 2 loại gen trội (ví dụ A và B) tác động bổ trợ với nhau cho ra mào hạt đào.
- 1 loại gen trội (ví dụ A) quy định mào hoa hồng.
- 1 loại gen trội khác (ví dụ B) quy định mào hạt đậu.

b. F_2 : 9 gà mào hạt đào : 3 gà mào hoa hồng

3 gà mào hạt đậu : 1 gà mào hình lá

8. a. Màu lông chuột bị chi phối bởi quy luật tương tác giữa 2 gen không alen.

b. F_2: 9 lông xám nâu : 3 lông đen : 4 lông trắng.

9. a. Kiểu tác động át chế của loại gen trội này đối với loại gen trội kia, ví dụ A át chế B.

b. - P aaBb x aab

- P aaBb x aaBb
- P AaBb x aabb.

10. 1. AaBbDd : 9 gam

2. a) AaBbDd : 9 gam - Aabbdd : 7 gam
AaBbdd : 8 gam - aaBbdd : 7 gam
AabbDd : 8 gam - aabbDd : 7 gam
aaBbDd : 8 gam - aabbdd : 6 gam

- Tỷ lệ cây lúa có 6g hạt / bông là $\frac{1}{8}$
- Tỷ lệ cây lúa có 7g hạt / bông là $\frac{3}{8}$
- Tỷ lệ cây lúa có 8g hạt / bông là $\frac{3}{8}$
- Tỷ lệ cây lúa có 9g hạt / bông là $\frac{1}{8}$

b) AABBDD : 12 gam - AABbDd : 10 gam

AABBDd : 11 gam - AaBBDd : 10 gam
AaBBDD : 11 gam - AaBbDD : 10 gam
AABbDD : 11 gam - AaBbDd : 9 gam

- Tỷ lệ cây lúa có 9g hạt / bông là $\frac{1}{8}$
- Tỷ lệ cây lúa có 10g hạt / bông là $\frac{3}{8}$
- Tỷ lệ cây lúa có 11g hạt / bông là $\frac{3}{8}$
- Tỷ lệ cây lúa có 912g hạt / bông là $\frac{1}{8}$

11.

P: mắt đỏ, tròn x mắt đỏ, tròn

$$\frac{Ab}{aB} \qquad \frac{Ab}{aB}$$

G_P (0,3$\underline{Ab}$; 0,3$\underline{aB}$; 0,2$\underline{AB}$: 0,2$\underline{ab}$) (0,3$\underline{Ab}$; 0,3$\underline{aB}$; 0,2$\underline{AB}$: 0,2$\underline{ab}$)

P: mắt đỏ tròn x mắt đỏ, tròn

$$\frac{AB}{ab} \qquad \frac{Ab}{aB}$$

G_P (0,5$\underline{AB}$, 0,5$\underline{ab}$)(0,42$\underline{Ab}$; 0,42$\underline{aB}$; 0,08$\underline{AB}$; 0,08$\underline{ab}$)

12.

a) P lá quăn, hạt trắng x lá thẳng, hạt đỏ

$$\frac{Ab}{Ab} \qquad \frac{aB}{aB}$$

F_2: + 200 cây lá thẳng, hạt trắng
+ 4800 cây lá thẳng, hạt đỏ
+ 10200 cây lá xoắn, hạt đỏ.

b)

$$\underbrace{0{,}4\,\frac{Ab}{ab}}_{\text{lá quăn, hạt trắng}} \qquad \underbrace{0{,}4\,\frac{aB}{ab}}_{\text{lá thẳng, hạt đỏ}}$$

;

$$\underbrace{0{,}4\,\frac{AB}{ab}}_{\text{lá quăn, hạt đỏ}} \qquad \underbrace{0{,}1\,\frac{ab}{ab}}_{\text{lá thẳng, hạt trắng}}$$

13.

- Quy ước: gen A - hạt trơn, a - hạt nhăn;

B - hạt trơn, b - hạt nhăn;

D - hạt đen, d - hạt trắng.

- P : hạt tròn, nhăn, đen x hạt dài, trơn, trắng

$\frac{Ab}{Ab}DD$ $\frac{aB}{aB}dd$

- P : hạt tròn, nhăn, trắng x hạt dài, trơn, đen

$\frac{Ab}{Ab}dd$ $\frac{aB}{aB}DD$

14. 1. P : LlNn x llNn

2. P : LlNn x Llnn

3. P : LLNn x llNn

4. P : LlNN x llnn

5. P : LlNn x llnn.

15. a) 6 có lông chân, lông xanh nhạt : 3 có lông chân, lông đen;

3 có lông chân, lông trắng : 2 không có lông chân, lông xanh nhạt;

1 không có lông chân, lông đen : 1 không có lông chân, lông trắng.

b) 1 có lông chân, lông xanh nhạt : 1 có lông chân, lông trắng;

1 không có lông chân, lông xanh nhạt : 1 không có lông chân, lông trắng

16. a) 1 ♀ thân xám, mắt đỏ : 1 ♀ thân đen, mắt đỏ:

1 ♂ thân xám, mắt trắng : 1 ♂ thân đen, mắt trắng.

b) 1 thân xám, mắt trắng : 1 thân đen, mắt trắng.

17. a) Pcây cao, quả đỏ x cây thấp, quả vàng

AABB aabb

P cây cao, quả vàng x cây thấp, quả đỏ

AAbb aaBB

b) - Số cây cao, quả vàng = số cây thấp, quả đỏ = 600

- Số cây thấp, quả vàng = 200.

18. a) A - cây cao ; a - cây thấp

B - hạt dài; b - hạt bầu

P : AAbb x aaBB

F_2 : 11.250 cây cao, hạt dài

3.750 cây cao , hạt bầu

3.750 cây thấp, hạt dài

b) F_a : 1 cây cao, hạt dài : 1 cây cao, hạt bầu

1 cây thấp, hạt dài : 1 cây thấp, hạt bầu.

19. a) P lông trắng, thẳng x lông nâu xoăn

$$AA\frac{Bd}{Bd} \qquad\qquad aa\frac{bD}{bD}$$

hoặc P lông trắng, xoăn x lông vàng, thẳng

$$AA\frac{bD}{bD} \qquad\qquad aa\frac{Bd}{Bd}$$

b) $$1Aa\frac{Bd}{bd} : 1Aa\frac{bD}{bd} : 1aa\frac{Bd}{bd} : 1aa\frac{bD}{bd}$$

1 trắng thẳng : 1 trắng xoăn : 1 vàng thẳng : 1 nâu xoăn

20. 1. 9 cây củ trắng, dài : 6 cây củ trắng, tròn :

4 cây củ đỏ, tròn : 1 cây củ đỏ, dài

2. Củ đỏ tròn x củ trắng tròn

$$aa\frac{BD}{bd} \qquad\qquad aa\frac{bD}{bD}$$

2. Trắc nghiệm khách quan

Bài 1

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
C	A	B	A	A	B	A	B	D	C
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
B	C	C	B	A	C	B	A	D	A
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
A	A	B	A	A	B	B	A	C	C
31	32	33	34	35	36	37	38	39	40
C	D	A	B	B	C	C	B	A	C
41	42	43	44	45	46	47	48	49	50
D	B	C	D	B	B	B	B	C	B

Bài 2

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
C	A	D	A	A	A	C	C	B	D
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
C	D	C	D	D	A	C	A	B	C
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
C	B	B	A	A	B	D	C	D	C
31	32	33	34	35	36	37	38	39	40
B	A	B	C	A	C	A	D	B	B
41	42	43	44	45	46	47	48	49	50
D	D	D	B	D	B	B	B	A	C

Chương III

DI TRUYỀN HỌC QUẦN THỂ

Di truyền học Menđen cho thấy những qui luật vận động của vật chất di truyền từ bố mẹ cho con, cháu được thể hiện qua sự di truyền của các tính trạng. Di truyền học quần thể cũng nghiên cứu những khả năng phân bố tần số của các kiểu gen và kiểu hình qua hàng loạt thế hệ tiếp nhau, nhưng trong đó các định luật Menđen được phổ biến không chỉ đối với một cặp lai mà với mọi cặp lai có thể có trong quần thể.

§1. QUẦN THỂ NỘI PHỐI

I. MỘT SỐ KHÁI NIỆM CƠ BẢN

1. Quần thể

Trên thực tế các cá thể không tồn tại riêng lẻ mà chúng sống quần tụ với nhau. Các cá thể trong một loài có mối quan hệ với nhau về nhiều mặt, đặc biệt là về phương diện sinh sản. Sự quần tụ số đông cá thể của một loài chiếm một không gian nhất định và tồn tại qua một thời gian tương đối dài, có đặc trưng về sinh thái và di truyền. Một quần tụ cá thể như thế được gọi là quần thể.

Quần thể không phải là một tập hợp cá thể ngẫu nhiên, nhất thời. Mỗi quần thể là một cộng đồng có một lịch sử phát triển chung, có thành phần kiểu gen đặc trưng và tương đối ổn định. Tùy theo hình thức sinh sản của các loài mà có quần thể sinh sản hữu tính và vô tính. Quần thể sinh sản vô tính khá đồng nhất về mặt di truyền. Quần thể sinh sản hữu tính gồm các dạng sau:

- Quần thể tự phối điển hình là các quần thể thực vật tự thụ phấn, động vật lưỡng tính tự thụ tinh.

- Quần thể giao phối cận huyết bao gồm những các cá thể có cùng quan hệ huyết thống giao phối với nhau. Ví dụ, các cá thể cùng chung bố mẹ giao phối với nhau, hoặc bố, mẹ giao phối với con cái.

- Quần thể giao phối có lựa chọn là trường hợp trong quần thể các động vật có xu hướng lựa chọn kiểu hình khác giới thích hợp với mình. Ví dụ, thực nghiệm cho thấy trong giao phối ruồi cái mắt đỏ thường bắt cặp với ruồi đực mắt đỏ nhiều hơn so với ruồi đực mắt trắng. Ở người cũng có hiện tượng này, những tính trạng hay được lựa chọn là màu da, chiều cao....

- Quần thể ngẫu phối diễn ra sự bắt cặp giao phối ngẫu nhiên của các cá thể đực cái trong quần thể. Đây là dạng quần thể tồn tại phổ biến ở động vật.

2. Tần số alen và tần số kiểu gen

Mỗi một quần thể được đặc trưng bằng một vốn gen (gene pool) nhất định. Vốn gen là toàn bộ thông tin di truyền, nghĩa là bao gồm các alen của tất cả các gen hình thành trong quá trình tiến hoá mà quần thể có tại một thời điểm xác định.

Vốn gen bao gồm những kiểu gen riêng biệt, được biểu hiện thành những kiểu hình nhất định. Trong quần thể số alen của 1 gen nào đó bao giờ cũng lớn hơn hoặc bằng 2. Nếu ta tính được tất cả alen thuộc một gen nhất định trong quần thể thì có thể tính được tần số của mỗi alen đối với gen này trong vốn gen.

Tần số tương đối của alen (hay còn gọi là tần số tương đối của gen) được tính bằng tỉ lệ giữa số alen được xét đến trên tổng số các alen của 1 gen trong quần thể, hay bằng tỉ lệ phần trăm số giao tử mang alen đó trong quần thể.

Giả sử ta xét 1 gen có 2 alen, ví dụ A và a thì trong quần thể có 3 kiểu gen khác nhau là AA, Aa, aa. Qui ước:

- N là toàn bộ số cá thể của quần thể,
- D là số cá thể mang kiểu gen AA - đồng hợp tử trội,
- H là số cá thể mang kiểu gen Aa - dị hợp tử;
- R là số cá thể mang kiểu gen aa - đồng hợp tử lặn.

Như vậy N = D + H + R.

Điều đáng chú ý hơn so với các tần số tuyệt đối của các kiểu gen nói trên (D, H, R) là những tần số tương đối của chúng. Tần số tương đối của một kiểu gen được xác định bằng tỉ số cá thể có kiểu gen đó trên tổng số cá thể trong quần thể. Cụ thể với các kí hiệu:

- d là tần số tương đối của kiểu gen AA,
- h là tần số tương đối của kiểu gen Aa,
- r là tần số tương đối của kiểu gen-aa, thì

$$d = \frac{D}{N} \ ; h = \frac{H}{N} \ ; r = \frac{R}{N}, \text{ trong đó } d + h + r = 1$$

Trong quần thể có N cá thể thì có 2N alen. Gọi p là tần số của alen A, còn q là tần số của alen a, ta xác định được:

$$p = \frac{2D + H}{2N} = d + \frac{h}{2} \quad ; \quad q = \frac{2R + H}{2} = r + \frac{h}{2}$$

Trong quần thể, p + q = 1

Trên thực tế việc tính tần số tương đối của các alen, các kiểu gen dựa trên kiểu hình.

Ví dụ, tần số tương đối các kiểu gen và các alen trong quần thể người được nghiên cứu ở hệ nhóm máu MN có 298 MM, 489 MN, 213 NN được xác định.

Vận dụng các công thức trên ta xác định được:

- Tần số tương đối của kiểu gen MM là 0,298; của MN là 0,489; của NN là 0,213.
- Tần số tương đối của alen M là 0,5425; của alen N là 0,4575.

Các công thức xác định tần số tương đối của các alen và các kiểu gen nêu trên vận dụng chủ yếu vào trường hợp tính trội không hoàn toàn. Còn trường hợp trội hoàn toàn theo quy luật Menđen thì việc xác định tần số gen sẽ được xem xét ở phần sau.

Trong trường hợp số alen của một gen bằng hoặc lớn hơn 2 thì dùng công thức khái quát sau đây:

$$P_i = \frac{1}{2}(h_{ii} + h_{ij}) \text{ trong đó } i = 1, 2, \ldots k$$

P_i là tần số tương đối của alen A_i

II. QUÁ TRÌNH DI TRUYỀN TRONG QUẦN THỂ NỘI PHỐI

Những quần thể nội phối mà điển hình là các quần thể thực vật tự thụ phấn, động vật tự thụ tinh.

W. Johannsen là người đầu tiên nghiên cứu cấu trúc của quần thể bằng phương pháp di truyền vào năm 1903. Đối tượng nghiên cứu của ông là cây đậu tự thụ phấn *phaseoles vulgaris*. Johannsen theo dõi sự di truyền về trọng lượng hạt và đã phân lập được thành hai dòng: dòng hạt to (trọng lượng trung bình là 518,7mg) và dòng hạt nhỏ (trung bình là 443,4mg). Điều đó chứng tỏ quần thể gồm những cây khác nhau về mặt di truyền. Theo dõi tiếp sự di truyền riêng rẽ trong mỗi dòng hạt nặng và hạt nhẹ thì không thấy dòng nào cho sự khác biệt nhau về trọng lượng hạt như trường hợp trên. Sự khác nhau về trọng lượng hạt bên trong dòng (thuần) không di truyền được. Như vậy, có thể rút ra nhận xét là các quần thể thực vật tự thụ phấn gồm những dòng có kiểu gen khác nhau.

Nội phối là sự giao phối giữa các kiểu gen đồng nhất, trong quá trình nội phối, tần số gen đối với mỗi kiểu giao phối không giống nhau như trong trường hợp ngẫu phối. Cho nên cần phải tiến hành nghiên cứu từng kiểu giao phối hay tự giao nhất định.

Ở quần thể tự phối hay tự thụ phấn diễn ra các kiểu tự phối cho ra những kết quả khác nhau.

Thế hệ bố mẹ (P)	→	Thế hệ con (F1)
AA x AA	→	AA
aa x aa	→	aa
Aa x Aa	→	$\frac{1}{4}$AA ; $\frac{1}{2}$Aa ; $\frac{1}{4}$aa

Trong các công thức tự phối: AA x AA và aa x aa thì kiểu gen ở F_1, F_2... Fn vẫn giống như ở thế hệ ban đầu. Còn khi một thể dị hợp tự thụ phấn tỉ lệ dị hợp thể sẽ giảm dần sau mỗi một thế hệ và quần thể dần được đồng hợp tử hoá (Hình III.1).

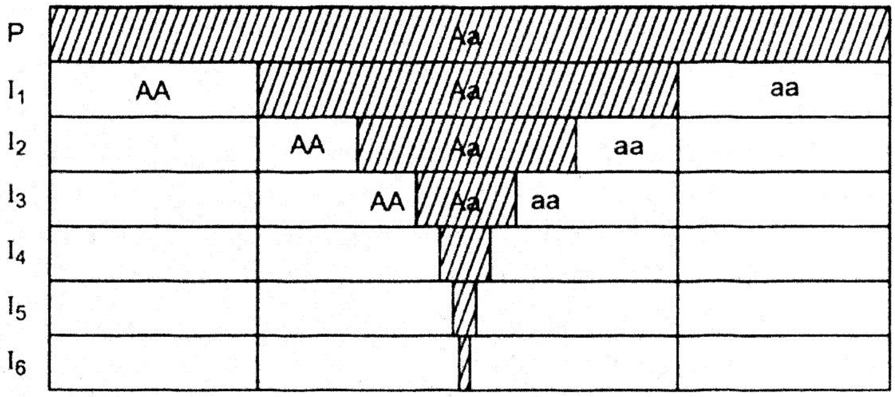
Nếu gọi Ho là phần dị hợp tử trong quần thể ban đầu và Hn là phần dị hợp tử trong quần thể thứ n, thì tỉ lệ dị hợp tử sau mỗi thế hệ bằng một nửa tỉ lệ dị hợp tử ở thế hệ trước đó, nghĩa là: $H_n = \frac{1}{2}H_{n-1}$, $H_{n-1} = \frac{1}{2}H_{n-2}$ và cứ như thế suy ra:

$$H_n = \left(\frac{1}{2}\right)^n H_0$$

Khi $n \to \infty$ thì $H_n \to 0$ vì $\lim\left(\frac{1}{2}\right)^n \to 0$

Trong quần thể, thành phần dị hợp thể Aa qua tự phối hay giao phối với nhau sẽ diễn ra sự phân ly, trong đó các thể đồng hợp trội AA và lặn aa được tạo ra với tần số ngang nhau trong mỗi thế hệ. Do đó, quần thể khởi đầu với cấu trúc di truyền (d, h, r) dần dần chuyển thành $\left(d + \frac{1}{2}h\ ;\ r + \frac{1}{2}h\right)$, nghĩa là thành cấu trúc (p; o; q). Như vậy, tần số kiểu gen thành tần số alen.

Trong quá trình tự phối liên tiếp qua nhiều thế hệ, tần số tương đối của các alen không thay đổi nhưng tần số tương đối các kiểu gen hay cấu trúc di truyền của quần thể thay đổi.



Hình III.1. *Sự biến đổi cấu trúc di truyền của quần thể tự phối qua các thế hệ*

Trong trường hợp quần thể ban đầu gồm toàn cá thể dị hợp (0; 1; 0) sau n thế hệ nội phối thì thành phần dị hợp tử là $\left(\frac{1}{2}\right)^n$ và đồng hợp tử tương ứng là: $1-\left(\frac{1}{2}\right)^n$.

Quần thể ban đầu với cấu trúc là $\frac{1}{4}AA+\frac{1}{2}Aa+\frac{1}{4}aa$. Sự tự thụ phấn diễn ra thì thành phần di truyền ở thế hệ thứ nhất là:

$$\frac{1}{4}AA+\frac{2}{4}\left(\frac{1}{4}AA+\frac{1}{2}Aa+\frac{1}{4}aa\right)+\frac{1}{4}aa=\frac{3}{8}AA+\frac{1}{4}Aa+\frac{3}{8}aa$$

Sự tự thụ phấn tiếp tục thì thành phần di truyền của quần thể ở thế hệ thứ hai là:

$$\frac{3}{8}AA+\frac{1}{4}\left(\frac{1}{4}AA+\frac{1}{2}Aa+\frac{1}{4}aa\right)+\frac{3}{8}aa=\frac{7}{16}AA+\frac{1}{8}Aa+\frac{7}{8}aa$$

Như vậy thành phần dị hợp thể qua các thế hệ là $\frac{1}{2}$; $\frac{1}{4}$; $\frac{1}{8}$ nghĩa là sau mỗi thế hệ giảm đi một nửa, tuân theo qui luật $\left(\frac{1}{2}\right)^n$. Thành phần đồng hợp tử trội và lặn là $1-\left(\frac{1}{2}\right)^n$. Đến thế hệ thứ n, khi n → ∞ thì tần số các kiểu gen sẽ như sau:

Tần số của thể dị hợp Aa (aA) $=\lim\left(\frac{1}{2}\right)^n=0$

Tần số của thể đồng hợp trội (AA) $=\lim\frac{1-\left(\frac{1}{2}\right)^n}{2}=\frac{1}{2}=p$

Tần số của thể đồng hợp lặn aa = q

Trường hợp quá trình nội phối diễn ra yếu hơn thì việc xác định thành phần kiểu gen của quần thể được xác định như sau:

Gọi H_1 là tần số thể dị hợp Aa bị giảm đi do nội phối qua một thế hệ, còn F là hệ số nội phối.

$F = (2pq - H1)/ 2pq$. Từ đó suy ra:

Tần số tương đối của Aa:$H_1 = 2pq\,(1 - F) = 2pq - 2pqF$

Tần số tương đối của AA: $p^2 + pqF$.

Tần số tương đối của aa: $q^2 + pqF$

Các công thức trên còn viết dưới dạng:

Tần số tương đối của AA: $p^2\,(1 - F) + pF$

Tần số tương đối của Aa : $2pq\,(1 - F)$

Tần số tương đối của aa : $q^2\,(1 - F) + qF$

§2. QUẦN THỂ NGẪU PHỐI

Quần thể ngẫu phối bao gồm những cá thể cùng loài cùng sống trong một không gian xác định và tồn tại qua thời gian, trong đó các cá thể giao phối tự do sinh ra thế hệ sau hữu thụ.

I. QUÁ TRÌNH DI TRUYỀN TRONG QUẦN THỂ NGẪU PHỐI

1. Một số đặc trưng di truyền cơ bản

Giao phối ngẫu nhiên (ngẫu phối) giữa các cá thể trong quần thể là nét đặc trưng của quần thể giao phối. Đây là hệ thống giao phối phổ biến nhất ở phần lớn động, thực vật. Trong quần thể ngẫu phối nổi lên mối quan hệ phụ thuộc lẫn nhau giữa các cá thể về mặt sinh sản (giữa đực và cái, giữa bố mẹ và con). Vì vậy, quần thể giao phối được xem là đơn vị sinh sản, đơn vị tồn tại của loài trong tự nhiên. Chính mối quan hệ về sinh sản là cơ sở đảm bảo cho quần thể tồn tại trong không gian và theo thời gian.

Quần thể giao phối nổi bật ở đặc điểm đa hình. Quá trình ngẫu phối là nguyên nhân làm cho quần thể đa hình về kiểu gen, do đó đưa đến sự đa hình về kiểu hình. Các cá thể trong quần thể chỉ giống nhau ở những nét cơ bản, chúng sai khác nhau về nhiều chi tiết.

Chẳng hạn, nếu gọi r là số alen thuộc một gen (lôcut), còn n là số gen (locut) khác nhau, trong đó các gen phân li độc lập, thì số kiểu gen khác nhau trong quần thể được tính bằng công thức:

$$\frac{[r(r+1)]^n}{2}$$

Ví dụ, nếu r = 2 và n= 1 thì có 3 kiểu gen, kết quả này tương ứng với công thức tổ hợp của Menđen là 3^n. Nếu r = 4 và n =2 thì có 100 kiểu gen khác nhau.

Trong quần thể các loài động, thực vật giao phối thì số gen trong kiểu gen của cá thể rất lớn, số gen có nhiều alen không phải là ít, vì thế quần thể rất đa hình, khó mà tìm được 2 cá thể giống hệt nhau (trừ trường hợp sinh đôi cùng trứng).

Tuy quần thể là đa hình nhưng một quần thể xác định được phân biệt với những quần thể khác cùng loài ở những tần số tương đối các alen, các kiểu gen, và các kiểu hình. Ví dụ tỉ lệ % các nhóm máu A B O thay đổi tùy từng quần thể người.

	O	A	B	AB
Việt Nam	48,3	19,4	27,9	4,2
Nga	32,9	35,8	23,2	8,1
Nhật	32,1	36,7	22,7	9,5

Người ta nhận thấy tần số tương đối của alen I^B ở người Trung Á tương đối cao (20%- 30%), còn ở người Tây Âu lại thấp (dưới 10%). Tần số tương đối của các alen về một gen nào đó là một dấu hiệu đặc trưng cho sự phân bố các kiểu gen và kiểu hình trong quần thể đó.

2. Định luật Hacdi-Vanbec

Năm 1908, Hacdi (G. H Hardy- người Anh) và Vanbec (W. Weinberg - người Đức) đã độc lập với nhau đồng thời phát hiện quy luật ổn định về tỉ lệ phân bố các kiểu gen và kiểu hình trong quần thể ngẫu phối, về sau được gọi là định luật Hacdi-Vanbec.

Theo định luật Hacdi-Vanbec, cấu trúc di truyền (tỉ lệ phân bố các kiểu gen) của quần thể ngẫu phối được ổn định qua các thế hệ trong những điều kiện nhất định.

Xét một gen với 2 alen A và a như trên, trong quần thể có 3 kiểu gen AA, Aa, aa với các tần số tương đối tương ứng là d, h, r. Trong quần thể sự ngẫu phối diễn ra giữa các cá thể có cùng hay khác kiểu gen với nhau. Như vậy, trong quần thể có nhiều cặp lai khác nhau.

Tần số của mỗi kiểu giao phối bằng tích các tần số của hai kiểu gen trong cặp lai. Ví dụ, AA xAA = d. d = d^2. Kết quả ngẫu phối trong quần thể được phản ánh ở bảng 10. 1 dưới đây:

Từ bảng III.1 ta thấy phần thế hệ con được sản sinh ra từ một trong 9 kiểu lai tương ứng với tần số của mỗi kiểu lai, ví dụ, Aa x Aa = h^2 thì ở thế hệ lai có cả 3 kiểu gen AA, Aa và aa với các tần số tương ứng $\frac{1}{4}h^2, \frac{1}{2}h^2$ và $\frac{1}{4}h^2$.

Bảng VI. 1. *Kết quả ngẫu phối trong quần thể*

Kiểu giao phối	Tần số kiểu giao phối	Thế hệ con		
		AA	Aa	aa
AAx AA	d^2	d^2		
AA x Aa Aa x AA	2dh	dh	dh	
AA x aa aa x AA	2dr		2dr	
Aa x Aa	h^2	$\frac{1}{4}h^2$	$\frac{1}{2}h^2$	$\frac{1}{4}h^2$

Aa x aa aa x Aa	2hr		hr	hr
aa x aa	r^2			r^2
Tổng	$(d+h+r)^2 = 1$	$\left(d+\frac{1}{2}h\right)^2 = p^2$	$2\left(d+\frac{1}{2}h\right)\left(r+\frac{1}{2}h\right) = 2pq$	$\left(r+\frac{1}{2}h\right)^2 = q^2$

Qua bảng trên còn cho thấy ở thế hệ con, tỉ lệ của AA là p^2, của Aa = 2pq và của aa - q^2. Như vậy, qua ngẫu phối tần số các kiểu gen ở quần thể khởi đầu là d, h, r thành p^2, 2pq, q^2 tương ứng ở thế hệ tiếp sau. Từ tần số của các kiểu gen có thể xác định được tần số alen ở thế hệ sau. Giả thiết p1 là tần số của A ở thế hệ con thì:

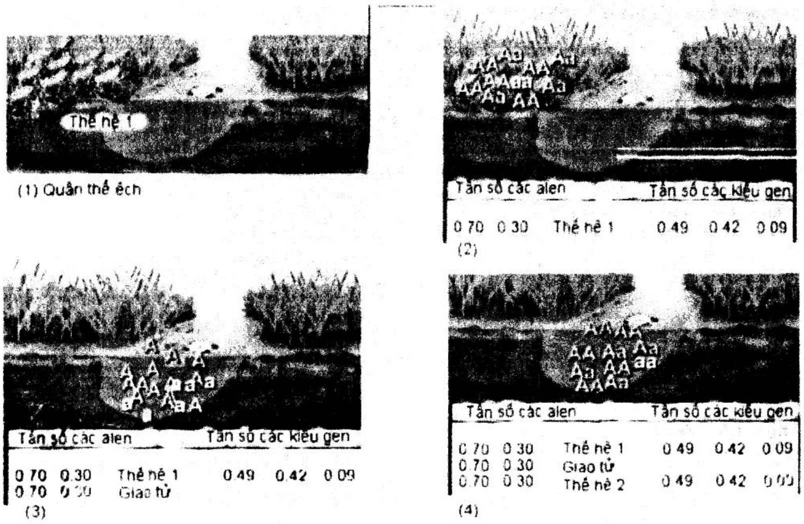
$$p_1 = p^2 + \frac{1}{2}(2pq) = p^2 + pq = p(p+q) = p$$

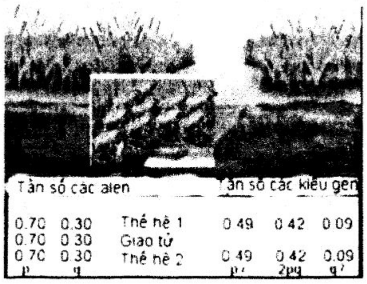
Với tần số của gen a cũng xác định tương tự như trên. Quần thể p^2: 2pq: q^2 khi ngẫu phối tiếp theo thì (pA + qa) x (pA + qa) = p^2 AA: 2pqAa: q^2aa

Từ đó cho thấy tần số tương đối của mỗi alen và kiểu gen có khuynh hướng không đổi qua các thế hệ khi có sự ngẫu phối diễn ra. Quần thể có cấu trúc: p^2 AA: 2pqAa: q^2aa được gọi là quần thể cân bằng di truyền. Từ công thức này ta thấy:

Tần số tương đối của thể đồng hợp trội bằng bình phương của tần số alen, nghĩa là $d = p^2$.

- Tần số tương đối của thể đồng hợp lặn bằng bình phương của tần số alen lặn, nghĩa là $r = q^2$.
- Tần số tương đối của thể dị hợp bằng hai lần tích của tần số alen trội và lặn, nghĩa là h = 2pq.


Thế hệ 1
(1) Quần thể ếch
Tần số các alen
Tần số các kiểu gen
0.70 0.30 Thế hệ 1 0.49 0.42 0.09
(2)
Tần số các alen
Tần số các kiểu gen
0.70 0.30 Thế hệ 1 0.49 0.42 0.09
0.70 0.30 Giao tử
(3)
Tần số các alen
Tần số các kiểu gen
0.70 0.30 Thế hệ 1 0.49 0.42 0.09
0.70 0.30 Giao tử
0.70 0.30 Thế hệ 2 0.49 0.42 0.09
(4)


Tần số các alen
Tần số các kiểu gen
0.70 0.30 Thế hệ 1 0.49 0.42 0.09
0.70 0.30 Giao tử
0.70 0.30 Thế hệ 2 0.49 0.42 0.09
p q p² 2pq q²

Hình III.2. *Sự cân bằng di truyền của quần thể qua các thế hệ*

- Trạng thái cân bằng của quần thể được phản ánh qua mối tương quan: $p^2q^2 = \left(\frac{2pq}{2}\right)^2$, nghĩa là tích các tần số tương đối của thể đồng trội và lặn bằng bình phương của một nửa tần số tương đối của thể dị hợp. Dùng đẳng thức này có thể xác định trạng thái cân bằng hay không của các quần thể với những cấu trúc di truyền nhất định.

Hình III.2 phản ánh cấu trúc di truyền của quần thể ếch đạt trạng thái cân bằng di truyền qua các thế hệ.

Sau đây là một ví dụ về việc ứng dụng định luật Hacdi-Vanbec để xác định tần số tương đối của các alen.

Một đàn cừu gồm 816 con, trong đó có 4 con không tai, tính trạng nay do gen lặn gây ra. Quần thể ở trạng thái cân bằng di truyền.

Tần số tương đối của đồng hợp lặn $q^2aa = \frac{4}{816} = 0{,}0049$

$q = 0{,}0049 = 0{,}07$

$p = 1 - 0{,}07 = 0{,}93$ $\qquad$ $p^2 = 0{,}8649$

$2pq = 2 \times 0{,}93 \times 0{,}07 = 0{,}1302$

Số cá thể đồng hợp thể trội là: 816 x 0,8649 = 706

Số cá thể dị hợp là: 816 x 0,1302 = 106

Cấu trúc di truyền của quần thể:

$$0{,}8649AA : 0{,}1302Aa : 0{,}0049aa.$$

Định luật Hacdi- vanbec chỉ nghiệm đúng trong những điều kiện nhất định đối với quần thể như: Số lượng cá thể lớn, diễn ra sự ngẫu phối, các loại giao tử đều có sức sống và thụ tinh như nhau, các loại hợp tử đều có sức sống như nhau, không có đột biến và chọn lọc, không có sự du nhập gen...

Trên thực tế, tần số tương đối của các alen bị biến đổi do ảnh hưởng của các quá trình: đột biến, chọn lọc, du nhập gen. Đó là trạng thái động của quần thể, phản ánh tác dụng của chọn lọc và các nhân tố khác, đồng thời giải thích cơ sở của sự tiến hóa sẽ được trình bày ở các phần sau.

Định luật Hacdi-Vanbec phản ánh trạng thái cân bằng di truyền trong quần thể. Nó giải thích vì sao trong thiên nhiên có những quần thể được duy trì ổn định qua thời gian dài. Đây là định luật cơ bản để nghiên cứu di truyền học quần thể.

Giá trị thực tiễn của định luật này thể hiện trong việc xác định tần số tương đối của các kiểu gen và các alen từ tỉ lệ các kiểu hình. Từ đó cho thấy khi biết được tần số xuất hiện đột biến nào đó có thể dự tính xác suất bắt gặp thể đột biến đó trong quần thể, hoặc dự đoán sự tiềm tàng các gen hay các đột biến có hại trong quần thể. Điều đó rất quan trọng trong y học và chọn giống.

Như công thức Hacdi-Vanbec cho phép xác định không chỉ tần số tương đối của các alen, các kiểu gen và số lượng cá thể mang kiểu hình thuộc mỗi kiểu gen cũng như trạng thái cân bằng hay không trong cấu trúc di truyền của quần thể.

Nếu một quần thể có cấu trúc 0,1AA: 0,4Aa: 0,5aa, cấu trúc này không phải là $p^2q^2 \neq \left(\frac{2pq}{2}\right)^2$, cho nên quần thể không phải ở trạng thái cân bằng di truyền.

3. Định luật giao phối ổn định

Sự giao phối ngẫu nhiên giữa các cá thể trong quần thể là một cơ chế quan trọng để tạo ra sự cân bằng của quần thể về mặt di truyền. Như trong cấu trúc di truyền (0,1; 0,4; 0,5) nói trên ở trạng thái không cân bằng di truyền vì $0{,}1 \times 0{,}5 \neq \left(\frac{0{,}4}{2}\right)^2$. Nếu như sự ngẫu nhiên diễn ra thì cấu trúc di truyền của quần thể sẽ bị thay đổi. Tần số tương đối của các alen trong quần thể là:

$$p(A) = d + \frac{h}{2} = 0{,}1 + \frac{0{,}4}{2} = 0{,}3$$

$$q(a) = r + \frac{h}{2} = 0{,}5 + \frac{0{,}4}{2} = 0{,}7 \text{ hay } q = 1 - 0{,}3 = 0{,}7$$

Từ các tần số tương đối của các alen ta dễ dàng xác định được thành phần di truyền của quần thể ở thế hệ sau qua ngẫu phối:

	pA 0,3	qa0,7
pA 0,3	0,09AA	0,21Aa
qa0,7	0,21Aa	0,49aa

Cấu trúc di truyền của quần thể mới được tạo ra là:

0,09AA: 0,42Aa: 0,49aa

Như vậy cấu trúc di truyền này đúng theo công thức Hacdi-Vanbec: p^2: 2pq: q^2 nghĩa là $(0{,}3)^2$: 2(0,3 x 0,7) : $(0{,}7)^2$

Hoặc nó thoả mãn đẳng thức $p^2q^2 = \left(\frac{2pq}{2}\right)^2 \rightarrow 0{,}09 \times 0{,}049 = \left(\frac{0{,}42}{2}\right)^2$

Tần số tương đối của các alen ở quần thể mới (0,09; 0,42; 0,49) xác định được là

$$pA = \sqrt{0{,}09} = 0{,}3 \rightarrow q_a = 1 - 0{,}3 = 0{,}7$$

Kết quả cho thấy tần số tương đối của các alen A và a được duy trì ổn định và nếu sự ngẫu phối tiếp tục diễn ra thì câú trúc di truyền của quần thể vẫn là 0,09 AA: 0,42Aa: 0,49aa. Từ đó ta thấy trạng thái cân bằng di truyền của quần thể được duy trì ổn định. Tất nhiên điều đó được nghiệm đúng với nhiều điều kiện là cặp alen được xét đến nằm trên NST thường, quần thể có số lượng lớn cá thể, không có quá trình chọn lọc và đột biến...

Như vậy, từ một quần thể có cấu trúc di truyền không cân bằng di truyền qua ngẫu phối đã đạt được trạng thái cân bằng di truyền ngay ở thế hệ sau. Đó là nội dung của *định luật giao phối ổn định* do Pirson nêu ra.

Sự thay đổi tương quan giữa các kiểu gen và các kiểu hình từ các quần thể ban đầu không ở trạng thái cân bằng di truyền sẽ bị thay đổi khi có sự ngẫu phối diễn ra và quần thể đạt được trạng thái cân bằng. Từ đó cho thấy, trạng thái cân bằng di truyền được tạo ra qua ngẫu phối không phụ thuộc vào cấu trúc ban đầu của quần thể. Qua đó cần nhấn lại ngẫu phối là một nhân tố quan trọng tạo ra và duy trì trạng thái cân bằng di truyền của quần thể.

II. ĐỊNH LUẬT HACĐI - VANBEC MỞ RỘNG

1. Sự cân bằng của quần thể với trường hợp các dãy alen

Ở mức cá thể mỗi gen tồn tại thành từng cặp alen, nhưng trong quần thể mỗi gen có thể có số alen khác nhau lớn hơn 2, ví dụ như gen I qui định nhóm máu ở người có 3 alen: I^A, I^b, I^O.

Định luật Hacdi-Vanbec cũng đúng với trường hợp dãy alen, nếu như các điều kiện nghiệm đúng của nó vẫn được đảm bảo.

Xét trường hợp một gen có 3 alen kí hiệu A_1, A_2 và A_3 với các tần số tương đối tương ứng là p, q, r, trong đó $p + q + r = 1$. Cấu trúc di truyền của quần thể cân bằng là

$$p^2A_1A_1 + q^2A_2A_2 + r^2A_3A_3 + 2pqA_1A_2 + 2prA_1A_3 + 2qrA_2A_3$$

Ở đây tần số tương đối của các kiểu gen là các số hạng khai triển bình phương của tổng tần số các alen: $(p + q + r)^2$.

Nguyên tắc xác định sự cân bằng trong quần thể ngay ở thế hệ thứ nhất do sự ngẫu phối đối với dãy alen cũng như trường hợp xét một gen với 2 alen khác nhau.

Ví dụ: $P(A_1) = 0{,}3$; $q(A_2) = 0{,}5$; $r(A_3) = 0{,}2$ qua sự kết hợp ngẫu nhiên của các giao tử cho ra tần số tương đối của các kiểu gen được thể hiện ở bảng sau:

	$PA_1 = 0{,}3$	$qA_2 = 0{,}5$	$rA_3 = 0{,}2$
$PA_1 = 0{,}3$	$0{,}09A_1A_1$	$0{,}15A_1A_2$	$0{,}06A_1A_3$
$qA_2 = 0{,}5$	$0{,}15A_1A_2$	$0{,}25A_2A_2$	$0{,}10A_2A_3$
$rA_3 = 0{,}2$	$0{,}06A_1A_3$	$0{,}10A_2A_3$	$0{,}04A_3A_3$

Quần thể có cấu trúc di truyền ở trạng thái cân bằng là:

$0{,}09A_1A_1 + 0{,}25A_2A_2 + + 0{,}04A_3A_3 + 0{,}3A_1A_2 + 0{,}12A_1A_3 + 0{,}2A_2A_3$

Nếu như tất cả các kiểu gen có kiểu hình khác nhau thì việc xác định tần số của các alen không khó khăn. Tần số của mỗi alen, như đã đề cập, bằng tần số của hợp đồng tử cộng với nửa tần số thể dị hợp về alen đó. Ví dụ:

$pA_1 = p^2 + pr + pq$

$qA_2 = q^2 + pq + qr$

$rA_3 = r^2 + pr + qr$

Đôi khi người ta chú ý chỉ tới một alen trong dãy alen. Trong trường hợp này cần xem dãy alen như một cặp alen. Nếu như ta chú ý tới alen A_2 với tần số q, tần số của tất cả các alen còn lại là: 1 - q, thì có biểu thức:

$$[q + (1 - q)]^2 = q^2 + 2q(1 - q) + (1 - q)^2$$

Để minh họa những điều nói trên ta xét một ví dụ về sự di truyền nhóm máu ở người. Các alen tham gia qui định nhóm máu I^A, I^B, I^O (gọi tắt là A, B, O) có các tần số tương đối tương ứng là p, q, r. Trong đó $p + q + r = 1$. Cấu trúc chung của quần thể là:

$$p^2AA + q^2BB + r^2OO + 2pqAB + 2prAO + 2qrBO$$

Giả thiết trong một quần thể người, tần số tương đối của các nhóm máu là: A - 0,36, B - 0,23; AB - 0,08 và O - 0,33.

Khi tính toán cấu trúc quần thể nói trên theo công thức Hacdi-Vanbec, những số liệu về kiểu hình và kiểu gen có thể viết dưới dạng sau:

Kiểu hình	A	B	AB	O
Kiểu gen	AA + AO	BB + BO	AB	OO
Tần số lý thuyết	$p^2 + 2pr$	$q^2 + 2qr$	$2pq$	r^2
Tần số thực tế	0,36	0,23	0,08	0,33

Tần số tương đối của các alen có thể xác định được như sau:

$r^2 = 0,33 \rightarrow r = 0,33 = 0,5744$

$q^2 + 2qr + r^2 = 0,23 + 0,33 = 0,56 \rightarrow (q + r)^2 = 0,56$

$\rightarrow q + r = \sqrt{0,56} = 0,7483 \rightarrow q = 07483 - 0,5744 = 0,1739$

Cũng tương tự: $p^2 + 2pr + r^2 = 0,69 \rightarrow (p + r)^2 = 0,69$

$\rightarrow p + r = 0,69 = 0,8307 \rightarrow p = 0,8307 - 0,5744 = 0,2563$

Hoặc có thể tính $p = 1 - (q + r)$.

Như vậy, trong trường hợp một gen có nhiều alen khác nhau tồn tại trong quần thể, dựa vào công thức Hacdi-Vanbec ta vẫn xác định được tần số tương đối của từng alen riêng biệt.

2. Sự cân bằng của quần thể khi có sự khác nhau về tần số gen ở các cơ thể đực và cái

Sự cân bằng di truyền của quần thể đã đề cập ở những phần trên là các trường hợp thuần tuý của quần thể ngẫu phối khi mà các phần đực và cái của quần thể có cấu trúc di truyền như nhau, nghĩa là p và q ở các phần đực và cái là như nhau.

Trên thực tế có thể có những trường hợp giá trị của p và q ở các phần đực và cái trong quần thể khác nhau. Điều đó thấy rõ trong lĩnh vực chăn nuôi, đặc biệt là phần đực ít hơn phần cái, ví dụ như nuôi bò sữa, nuôi gà lấy trứng... Vậy vấn đề đặt ra là trong trường hợp đó thì thành phần di truyền của chúng theo công thức Hacdi-Vanbec sẽ như thế nào?

Ta xét trường hợp một gen với 2 alen: A và a

Giả thiết rằng:

- Tần số tương đối của A của phần đực trong quần thể là p’
- Tần số tương đối của a của phần đực trong quần thể là q’
- Tần số tương đối của A của phần cái trong quần thể là p”
- Tần số tương đối của a của phần cái trong quần thể là q”

Khi đó cấu trúc di truyền của quần thể ở thế hệ sau có thể nhận được bằng cách nhân 2 nhị thức sau:

$$(p'A + q'a)(p''A + q''a) = p'p''AA + (p'q'' + p''q')Aa + q'q''aa$$

Đối với quần thể mới này có thể xác định ngay được giá trị mới của p và q (kí hiệu là p_N và q_N). Căn cứ vào công thức xác định tần số tương đối của gen dựa vào tần số tương đối của các thể đồng hợp trội, lặn và thể dị hợp ta có:

$$P_N = p'p'' + \frac{1}{2}(p'q'' + p''q')$$

Thay giá trị q = 1 - p thì vế phải của đẳng thức có dạng:

$$P_N = p'p'' + \frac{1}{2}p'(1-p'') + \frac{1}{2}p''(1-p')$$

$$P_N = p'p'' + \frac{1}{2}p' - \frac{1}{2}p'p'' + \frac{1}{2}p'' - \frac{1}{2}p'p''$$

$$P_N = \frac{1}{2}p' + \frac{1}{2}p'' = \frac{1}{2}(p' + p'')$$

Cũng bằng cách tính tương tự ta tính được:

$$q_N = \frac{1}{2}(q' + q'')$$

Những công thức nay bao hàm cả định luật Hacdi - Vanbec xem như trường hợp thuần túy khi p' = p" và q' = q". Từ kết quả trên quần thể có cấu trúc

$$p_N^2AA + 2p_Nq_NAa + q_N^2aa$$

Sự cân bằng của quần thể sẽ đạt được ngay sau khi có sự ngẫu phối diễn ra cho thế hệ sau (định luật giao phối ổn định).

Như vậy, nếu như tần số tương đối của các alen được xét đến ở phần đực và cái khác nhau thì sự cân bằng di truyền sẽ đạt được sau hai thế hệ ngẫu phối, trong đó ở thế hệ thứ nhất diễn ra sự cân bằng tần số tương đối của các alen ở hai giới tính và ở thế hệ thứ hai tiếp theo sự cân bằng di truyền ở quần thể đạt được. Từ đó có thể xác định được rằng tần số cân bằng của mỗi alen bằng nửa tổng tần số của alen đó trong giao tử cái và đực.

Để minh họa cho phần lý thuyết trên ta xét một ví dụ cụ thể sau đây:

Giả sử trong quần thể khởi đầu có:

$$p' = 0{,}8; q' = 0{,}2; p'' = 0{,}4; q'' = 0{,}6$$

Tương quan của tần số các kiểu gen ở thế hệ thứ nhất là:

$$0{,}32AA + 0{,}56Aa + 0{,}12aa$$

Rõ ràng cấu trúc di truyền của quần thể mới này không ở trạng thái cân bằng, vì $p^2q^2 \neq \left(\frac{2pq}{2}\right)^2$. Ở thế hệ thứ nhất này chủ yếu cân bằng sự chênh lệch tần số của mỗi alen ở phần cái và đực. Từ các công thức trên ta xác định được tần số cân bằng của mỗi alen là:

$$p_N = \frac{1}{2}(0{,}8 + 0{,}4) = 0{,}6 \quad ; \quad q_N = \frac{1}{2}(0{,}2 + 0{,}6) = 0{,}4$$

Hoặc dựa vào cấu trúc di truyền của quần thể ở thế hệ thứ nhất theo phương pháp tính tần số thông thường ta cũng xác định tần số tương đối của mỗi alen:

$$p_N = d + \frac{1}{2}h = 0,32 + \frac{0,56}{2} = 0,6$$

$$q_N = r + \frac{1}{2}h = 0,12 + \frac{0,56}{2} = 0,4$$

Cấu trúc di truyền quần thể ở thế hệ thứ hai là:

$0,36AA + 0,48Aa + 0,16aa$

Rõ ràng cấu trúc di truyền của quần thể đã đạt ở trạng thái cân bằng, vì nó tuân theo công thức Hacdi - Vanbec:

$$p^2AA + 2pqAa + q^2 \text{ hay } p^2q^2 = \left(\frac{2pq}{2}\right)^2$$

Trạng thái cân bằng này tiếp tục duy trì ở những thế hệ tiếp theo khi sự ngẫu phối diễn ra, tất nhiên nó phải được đảm bảo trong những điều kiện nghiệm đúng nhất định.

CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP CHƯƠNG III

I. TỰ LUẬN

1. Câu hỏi

1. Hãy nêu khái niệm quần thể và phân loại các dạng quần thể.

2. Tần số tương đối các alen và kiểu gen là gì? Nêu cách xác định tần số tương đối các alen và kiểu gen.

4. Hãy trình bày quá trình di truyền trong quần thể nội phối.

5. Hãy nêu các đặc trưng di truyền cơ bản trong quần thể ngẫu phối.

6. Trình bày nội dung, điều kiện, ý nghĩa của định luật Hacdi - Vanbec.

7. Trình bày nội dung định luật giao phối ổn định. Cho ví dụ minh hoạ

8. Sự cân bằng di truyền của quần thể với trường hợp các dãy alen được thể hiện như thế nào?

9. Khi có sự khác nhau về tần số gen ở các cơ thể đực và cái được thì việc xác định tần số tương đối của các alen chung cho cả quần thể như thế nào?

10. So sánh quá trình di truyền trong quần thể nội phối và ngẫu phối.

2. Bài tập có lời giải

BÀI 1

Ở gà, cho biết các kiểu gen:

AA quy định lông đen

Aaquy định lông đốm (trắng đen)

aa quy định lông trắng.

Một quần thể gà có 410 con lông đen, 580 con lông đốm và 10 con lông trắng.

1. Cấu trúc di truyền của quần thể gà nói trên có ở trạng thái cân bằng không?

2. Quần thể đạt trạng thái cân bằng di truyền với điều kiện nào?

3. Xác định cấu trúc di truyền của quần thể khi đạt trạng thái cân bằng.

BÀI GIẢI

1. Cấu trúc di truyền của quần thể được xác định dựa vào tỉ lệ của các kiểu gen.

Tổng số cá thể trong quần thể là:

580 + 410 + 10 = 1. 000 con gà

Tỉ lệ đồng hợp trội AA bằng $\frac{410}{1.000} = 0{,}41$

Tỉ lệ dị hợp Aa bằng $\frac{580}{1.000} = 0{,}58$

Tỉ lệ đồng hợp lặn aa bằng $\frac{10}{1.000} = 0{,}01$

Cấu trúc di truyền của quần thể như sau:

0,41 AA; 0,58 Aa: 0,01 aa

Cấu trúc này cho thấy quần thể không ở trạng thái cân bằng di truyền. 2. Điều kiện để quần thể đạt vị trí cân bằng di truyền khi quá trình ngẫu phối (giao phối tự do) diễn ra thì ngay ở thế hệ tiếp theo quần thể đã đạt được sự cân bằng di truyền.

3. Tần số alen A là:

$$0{,}41 + \frac{0{,}58}{2} = 0{,}7$$

Tần số của alen a là: 1 - 0,7 = 0,3

Sau khi quá trình ngẫu phối diễn ra thì cấu trúc di truyền quần thể ngay ở thế hệ sau là:

♀ (0,7A: 0,3a) x♂ (0,7A: 0,3a)

$\Rightarrow$ 0,49AA + 0,42Aa + 0,09aa

Với cấu trúc trên quần thể đã đạt vị trí cân bằng di truyền vì thỏa mãn:

$$(0{,}9)^2AA + 2\,(0{,}7 \times 0{,}3)Aa + (0{,}3)^2aa$$

BÀI 2

Giả thiết trong một quần thể người ở trạng thái cân bằng di truyền, tần số tương đối của các nhóm máu là:

nhóm A = 0,45; nhóm B = 0,21

nhóm AB = 0,3; nhóm O = 0,04

Xác định tần số tương đối của các alen quy định nhóm máu và cấu trúc di truyền của quần thể.

BÀI GIẢI

Gọi p là tần số tương đối của alen I^A

Gọi q là tần số tương đối của alen I^B

Gọi r là tần số tương đối của alen I^O

Nhóm máu	A	B	AB	O
Kiểu gen	$I^AI^A + I^AI^O$	$I^BI^B + I^BI^O$	I^AI^B	I^OI^O
Tần số kiểu hình	$p^2 + 2pr$	$q^2 + 2qr$	$2qp$	r^2
	0,45	0,21	0,3	0,04

Từ bảng trên ta có:

$p^2 + 2pr + r^2 = 0,45 + 0,04$

$\rightarrow (p + r)^2 = 0,49 \rightarrow p + r = 0,7$

Từ $r^2 = 0,04r = 0,2$

Vậy$p = 0,7 - 0,2 = 0,5$

$q = 1 - 0,7 = 0,3$

Cấu trúc di truyền của quần thể được xác định là:

$(0,5I^A + 0,3\ I^B + 0,2I^O)\ (0,5\ I^A + 0,3\ I^B + 0,2I^O)$

$= 0,25I^AI^A + 0,09I^BI^B + 0,04I^OI^O + 0,3I^AI^B + 0,2I^AI^O + 0,12\ I^BI^O$

3. Bài tập tự giải

1. Ở lúa màu xanh bình thường của mạ được quy định bởi gen (A) trội so với màu lục quy định bởi gen lặn (a) một quần thể lúa ngẫu phối có 10. 000 cây, trong đó có 400 cây màu lục.

   Xác định cấu trúc di truyền của quần thể.

2. Ở bò các tính trạng được quy định như sau:

   AA quy định lông đỏ, Aa quy định lông khoang, aa quy định lông trắng.

   Một quần thể bò có: 4169 con lông đỏ, 3780 con lông khoang, 756 con lông trắng.

   Xác định tần số tương đối của các alen.

3. Nghiên cứu sự di truyền nhóm máu MN trong 3 quần thể người, người ta xác định được cấu trúc di truyền của mỗi quần thể như sau:

   - Quần thể I: MM - 25%; NN - 25%; MN - 50%
   - Quần thể II: MM - 39%; NN - 6%; MN - 55%
   - Quần thể III: MM - 4%; NN - 1%; MN - 15%

   Xác định tần số tương đối của các alen M và N trong mỗi quần thể cũng như trạng thái của mỗi quần thể về mặt di truyền.

4. Tần số tương đối của alen a ở quần thể I là 0,3, còn ở quần thể II là 0,4. Vậy quần thể nào có nhiều cá thể dị hợp tử hơn? Biết rằng cả 2 quần thể đều ngẫu phối. Xác định cấu trúc di truyền của 2 quần thể đó.

5. Cấu trúc di truyền của các quần thể ban đầu như sau:

   - Quần thể I : 31 AA: 11 aa
   - Quần thể II: 21 AA: 10 Aa: 10 aa

Xác định cấu trúc di truyền của quần thể sau 5 thế hệ trong 2 trường hợp nội phối và ngẫu phối.

6. Một quần thể có cấu trúc di truyền là:

0,6 AA: 0,2 Aa: 0,2 aa

1. Quần thể trên có ở trạng thái cân bằng di truyền không?
2. Nếu quá trình ngẫu phối diễn ra ở quần thể trên thì ở thế hệ tiếp theo cấu trúc trên di truyền của quần thể như thế nào?
3. Tần số tương đối của các alen được ổn định qua các thế có phụ thuộc vào trạng thái có hoặc không cân bằng của quần thể ban đầu không?

7. Ở người bệnh bạch tạng do gen d gây ra. Những người bạch tạng được gặp với tần số khoảng $\frac{1}{2000}$. Xác định tỉ lệ phần trăm số người mang gen bạch tạng ở thể dị hợp.

8. Thành phần di truyền của các quần thể như sau:

- I: 0,25 AA: 0,10 Aa: 0,65 aa
- II: 0,30 AA: 0 Aa: 0,7aa
- III: 0 AA: 0,60 Aa: 0,4 aa

1. Các quần thể trên có ở trạng thái cân bằng di truyền không?
2. Khi sự ngẫu phối diễn ra thì cấu trúc di truyền của quần thể tiếp theo như thế nào? Có nhận xét gì về tần số tương đối của các alen trong 3 quần thể trên.

9. Cho biết p là tần số tương đối của alen A và q là tần số tương đối của alen a. Hãy chứng minh rằng:

1. $p + 2q = 1 + q = 2 - p$
2. $p(1 + q) = 1 - q^2$
3. $p + pq + q^2 = 1$.

10. Thế hệ ban đầu có 2 cá thể mang kiểu gen aa và 1 cá thể mang kiểu gen Aa. Cho 3 cá thể trên tự thụ phấn liên tục qua 3 thế hệ, sau đó lại cho ngẫu phối ở thế hệ thứ 4. Xác định tỷ lệ hạt đỏ và hạt trắng ở thế hệ thứ 4.

Cho biết: Gen A quy định hạt đỏ, gen a quy định hạt trắng; các cây đều sống sót và sinh sản bình thường.

11. Sự di truyền nhóm máu A, B, AB và O ở người do 3 alen chi phối là I^A, I^B và i trong đó:

I^AI^A, I^Ai quy định nhóm máu A

I^BI^B, I^Bi quy định nhóm máu B

I^AI^B quy định nhóm máu AB

ii quy định nhóm máu O

Giả thiết trong một quần thể người, tần số tương đối của các nhóm máu là:

A = 0,36; B = 0,23; AB = 0,08; O = 0,33

Xác định tần số tương đối của các alen quy định nhóm máu.

12. Tần số tương đối của A ở phần đực trong quần thể là 0,8.

Tần số tương đối của a ở phần đực trong quần thể là 0,2.

Tần số tương đối của A ở phần cái trong quần thể là 0,4.

Tần số tương đối của a ở phần cái trong quần thể là 0,6.

a) Xác định cấu trúc di truyền của quần thể ở thế hệ thứ nhất.

b) Khi quần thể đạt trạng thái cân bằng di truyền thì có cấu trúc như thế nào?

13. Tần số tương đối của A ở phần đực trong quần thể ban đầu là 0,6. Qua ngẫu phối quần thể đã đạt được trạng thái cân bằng di truyền với cấu trúc sau:

$$0{,}49\ AA + o{,}42\ Aa + 0{,}09\ aa = 1$$

a) Xác định tần số tương đối của A và a ở phần cái trong quần thể ban đầu.

b) Quá trình ngẫu phối diễn ra ở quần thể ban đầu thì cấu trúc di truyền của quần thể tiếp theo như thế nào?

14. Ở một loài thú lôcut quy định màu lông gồm 3 alen và theo thứ tự trội hoàn toàn như sau: A > a' > a, trong đó: A quy định lông đen, a' quy định lông xám, a quy định lông trắng.

Quá trình ngẫu phối ở một quần thể có tỉ lệ KH là: 0,51 lông đen; 0,24 lông xám; 0,25 lông trắng.

a) Xác định tần số tương đối của 3 alen trên.

b) Thành phần KG của quần thể trên như thế nào?

II. TRẮC NGHIỆM KHÁCH QUAN

1. Ý nào không phải là điều kiện nghiệm đúng của định luật Hacđi - Vanbec?

A. Các loại giao tử có sức sống ngang nhau.
B. Các hợp tử có sức sống như nhau.
C. Sự giao phối diễn ra không ngẫu nhiên.
D. Không có đột biến và chọn lọc

2. Thành phần kiểu gen của một quần thể ngẫu phối có tính chất

A. đặc trưng và không ổn định
B. đặc trưng và ổn định
C. không đặc trưng nhưng ổn định
D. không đặc trưng và không ổn định

3. Phương pháp tính tần số alen trong quần thể với trường hợp trội không hoàn toàn là

A. dựa vào tỉ lệ các kiểu hình.
B. chỉ dựa vào tỉ lệ kiểu hình trội.
C. chỉ dựa vào tỉ lệ kiểu hình lặn.
D. chỉ dựa vào tỉ lệ kiểu hình trung gian.

4. Điểm nào **không đúng** đối với quần thể tự phối qua các thế hệ?

A. Tần số các alen không đổi.
B. Thành phần kiểu gen không đổi.
C. tỉ lệ đồng hợp tử tăng dần.
D. tỉ lệ dị hợp tử giảm dần.

5. Cấu trúc di truyền của quần thể ban đầu: 60 AA: 40 aa. Sau 5 thế hệ ngẫu phối thì quần thể có cấu trúc di truyền như thế nào?

A. $0{,}25\ AA + 0{,}50Aa + 0{,}25\ aa = 1$;
B. $0{,}36\ AA + 0{,}48Aa + 0{,}16\ aa = 1$;
C. $0{,}49\ AA + 0{,}42Aa + 0{,}09\ aa = 1$;
D. $0{,}64\ AA + 0{,}32Aa + 0{,}04\ aa = 1$.

6. Ở bò AA quy định lông đỏ, Aa quy định lông khoang, aa quy định lông trắng.

Một quần thể bò có: 4169 con lông đỏ, 3780 con lông khoang, 756 con lông trắng. Tần số tương đối của các alen trong quần thể như thế nào?

A. p(A) = 0,4; q(a) = 0,6.
B. p(A) = 0,5; q(a) = 0,5.
C. p(A) = 0,7; q(a) = 0,3.
D. p(A) = 0,6; q(a) = 0,4.

7. Cấu trúc di truyền quần thể tự phối như thế nào?

A. Đa dạng và phong phú về kiểu gen
B. Phân hoá thành các dòng thuần có kiểu gen khác nhau
C. Chủ yếu ở trạng thái dị hợp
D. Tăng thể dị hợp và giảm thể đồng hợp

8. Định luật Hacđi - Vanbec phản ánh

A. sự mất ổn định của tần số các alen trong quần thể
B. sự ổn định của tần số tương đối các alen trong quần thể
C. sự cân bằng di truyền trong quần thể
D. trạng thái động của quần thể

9. Một cá thể kiểu gen AaBb sau một thời gian thực hiện tự thụ phấn, số dòng thuần xuất hiện là

A. 4
B. 2
C. 8
D. 6

10. Quần thể giao phối được xem là đơn vị sinh sản, đơn vị tồn tại của loài trong thiên nhiên vì

A. có sự giao phối ngẫu nhiên giữa các cá thể trong quần thể
B. không có sự phụ thuộc lẫn nhau giữa các cá thể về mặt sinh sản
C. sự giao phối trong nội bộ quần thể xảy ra không thường xuyên
D. không có sự cách li trong giao phối giữa các cá thể thuộc các quần thể khác nhau trong một loài

11. Điều nào sau đây nói về quần thể tự phối là **không** đúng?

A. Số cá thể đồng hợp tăng, số thể dị hợp giảm qua các thế hệ.
B. Sự chọn lọc không mang lại hiệu quả đối với con cháu của một cá thể thuần chủng tự thụ.
C. Thể hiện tính đa hình.
D. Quần thể bị phân dần thành những dòng thuần có kiểu gen khác nhau.

12. Trong một quần thể giao phối ngẫu nhiên, không có chọn lọc, không có đột biến, tần số tương đối của các alen thuộc một gen nào đó có đặc điểm gì?

A. không ổn định, thay đổi theo điều kiện môi trường.
B. có tính ổn định và đặc trưng cho từng quần thể.
C. có tính ổn định và đặc trưng cho loài.
D. chỉ có tính ổn định tương đối.

13. Giả sử trong điều kiện nghiệm đúng của định luật Hacđi - Vanbec, một quần thể ban đầu có tỉ lệ các kiểu gen là 0,2 AA: 0,4 Aa: 0,4 aa, sau một thế hệ ngẫu phối thì quần thể sẽ

A. phân li thành 2 dòng thuần.
B. đạt trạng thái cân bằng di truyền.

C. giữ nguyên tỉ lệ các kiểu gen.

D. tăng thêm tính đa hình về kiểu hình.

14. Cấu trúc di truyền của quần thể ban đầu: 31 AA: 11 aa. Sau 5 thế hệ tự phối thì quần thể có cấu trúc di truyền như thế nào?

A. 31 AA: 11 aa;　　B. 30 AA: 12 aa;

C. 29 AA: 13 aa;　　D. 28 AA: 14 aa

15. Kết quả nghiên cứu của Jôhansen cho thấy

A. quá trình tự phối làm cho quần thể dần dần bị phân thành những dòng thuần có kiểu gen khác nhau và sự chọn lọc trong dòng không có hiệu quả.

B. quá trình tự phối làm cho quần thể dần dần bị phân thành những dòng thuần có kiểu gen khác nhau và sự chọn lọc giữa các dòng không có hiệu quả.

C. quá trình tự phối làm cho quần thể dần dần thành những dòng thuần có cùng kiểu gen và sự chọn lọc trong dòng không có hiệu quả.

D. quá trình tự phối làm cho quần thể dần dần bị phân thành những dòng thuần có kiểu gen khác nhau và sự chọn lọc trong dòng có hiệu quả.

16. Ở một loài màu xanh bình thường của mạ được quy định bởi gen (A) trội so với màu lục quy định bởi gen lặn (a). Một quần thể ngẫu phối có 10. 000 cây, trong đó có 400 cây màu lục. Cấu trúc di truyền của quần thể như thế nào?

A. 0,60 AA + 0,36 Aa + 0,04 aa　　B. 0,64 AA + 0,32 Aa + 0,04 aa

C. 0,58 AA + 0,38 Aa + 0,04 aa　　D. 0,62 AA + 0,34 Aa + 0,04 aa

17. Định luật Hacđi - Vanbec phản ánh:

A. trạng thái cân bằng di truyền trong quần thể.

B. trạng thái động của quần thể.

C. trạng thái thích nghi của quần thể.

D. trạng thái ổn định của loài

18. Nghiên cứu sự di truyền nhóm máu MN trong 4 quần thể người, người ta xác định được cấu trúc di truyền của mỗi quần thể như sau:

- Quần thể I: MM - 25%; NN - 25%; MN - 50%
- Quần thể II: MM - 39%; NN - 6%; MN - 55%
- Quần thể III: MM - 4%; NN - 81%; MN - 15%
- Quần thể IV: MM - 64%; NN - 32%; MN - 0,04%

Những quần thể nào ở trạng thái cân bằng di truyền?

A. Quần thể I và II.　　B. Quần thể I và III.

C. Quần thể I và IV.　　D. Quần thể II và IV.

19. Ở một loài thực vật, gen trội A quy định quả đỏ, alen lặn a quy định quả vàng. Một quần thể của loài trên ở trạng thái cân bằng di truyền có 75% số cây quả đỏ và 25% số cây quả vàng. Tần số tương đối của các alen A và a trong quần thể là

A. 0,2A và 0,8a　　B. 0,4A và 0,6a

C. 0,5A và 0,5a　　D. 0,6A và 0,4a

20. Giá trị thực tiễn của định luật Hacđi - Vanbec là

A. xác định tần số các alen và các kiểu gen từ tỉ lệ các kiểu hình.

B. Xác định được những kiểu gen có lợi cho chọn giống.
C. Xác định được những kiểu gen không có lợi cho chọn giống.
D. Xác định được những kiểu hình có lợi cho chọn giống.

21. Ở một loài thú lôcut quy định màu lông gồm 3 alen và theo thứ tự trội hoàn toàn như sau: A > a' > a, trong đó: A quy định lông đen; a' -lông xám; a - lông trắng. Một quần thể có tỉ lệ KH là: 0,51 lông đen; 0,24 lông xám; 0,25 lông trắng.

Tần số tương đối của alen a' bằng bao nhiêu?

A. Tần số tương đối của alen a' là 0,2.
B. Tần số tương đối của alen a' là 0,3.
C. Tần số tương đối của alen a' là 0,4.
D. Tần số tương đối của alen a' là 0,5.

22. Hệ quả chính của định luật Hacđi - Vanbec là gì?

A. Giữa các tần số alen và kiểu gen có mối tương quan kiểu nhị thức
B. Quần thể đạt cân bằng chỉ sau một thế hệ ngẫu phối
C. Khi ở dạng cân bằng thì thoả mãn công thức p^2: 2pq: q^2
D. Tần số các kiểu gen ổn định qua các thế hệ

23. Trong quần thể giao phối từ tỉ lệ phân bố các kiểu hình có thể suy ra

A. vốn gen của quần thể
B. số loại kiểu gen tương ứng
C. tần số tương đối của các alen và các kiểu gen
D. tính đa hình của quần thể.

24. Điều nào dưới đây nói về quần thể ngẫu phối là **không** đúng?

A. Các cá thể trong quần thể khác nhau trong cùng một loài không giao phối với nhau
B. Có sự đa dạng về kiểu gen tạo nên sự đa hình về kiểu hình
C. Điểm đặc trưng của quần thể giao phối là sự giao phối ngẫu nhiên và tự do giữa các cá thể trong quần thể
D. Đặc trưng về tần số tương đối của các alen

25. Bản chất của định luật Hacđi - Vanbec là

A. tần số tương đối của các kiểu gen không đổi
B. tần số tương đối của các alen không đổi
C. sự ngẫu phối diễn ra
D. có những điều kiện nhất định.

26. Ý nghĩa nào dưới đây không phải là của định luật Hacdi - Vanbec?

A. Giải thích trong thiên nhiên có những quần thể đã được duy trì ổn định qua thời gian dài
B. Từ tỉ lệ cá thể có biểu hiện tính trạng lặn đột biến có thể suy ra được tần số của alen lặn đột biến đó trong quần thể
C. Có thể suy ra tỉ lệ kiểu gen và tần số tương đối của các alen từ tỉ lệ các loại kiểu hình
D. Phản ánh trạng thái động của quần thể, giải thích cơ sở của sự tiến hoá

27. Với 2 gen alen A và a, bắt đầu bằng 1 cá thể có kiểu gen Aa. Khi n tiến tới vô hạn, kết quả về sự phân bố kiểu gen trong quần thể sẽ là

A. AA = 3/4; aa = 1/4 B. Toàn kiểu gen Aa
C. AA = aa = 1/2 D. AA = Aa = aa = 1/3

28. Giả thiết trong một quần thể người ở trạng thái cân bằng di truyền, tần số tương đối của các nhóm máu là: A = 0,45; B = 0,21; AB = 0,3; O = 0,04.

Gọi p là tần số tương đối của alen I^A, còn q - I^B; r - i. Tần số tương đối của các alen quy định nhóm máu là bao nhiêu?

A. p = 0,2; q = 0,7; r = 0,1 B. p = 0,3; q = 0,4; r = 0,3
C. p = 0,4; q = 0,3; r = 0,4 D. p = 0,5; q = 0,3; r = 0,2

29. Tần số tương đối của một alen được tính bằng

A. tỉ lệ phần trăm số giao tử của alen đó trong quần thể
B. tỉ lệ phần trăm các kiểu hình của alen đó trong quần thể
C. tỉ lệ phần trăm các kiểu gen của alen đó trong quần thể
D. tỉ lệ phần trăm số tế bào lưỡng bội mang alen đó trong quần thể

30. Ở một loài thú lôcut quy định màu lông gồm 3 alen và theo thứ tự trội hoàn toàn như sau: A > a' > a, trong đó:A quy định lông đen; a' -lông xám; a - lông trắng. Một quần thể có tỉ lệ KH là: 0,51 lông đen; 0,24 lông xám; 0,25 lông trắng.

Tần số tương đối của alen a bằng bao nhiêu?

A. Tần số tương đối của alen a là 0,2.
B. Tần số tương đối của alen a là 0,3.
C. Tần số tương đối của alen a là 0,4.
D. Tần số tương đối của alen a là 0,5.

31. Một quần thể thực vật tự thụ phấn có tỉ lệ kiểu gen ở thế hệ P là: 0,45AA: 0,30Aa: 0,25aa. Cho biết các cá thể có kiểu gen aa không có khả năng sinh sản. Tính theo lí thuyết, tỉ lệ các kiểu gen thu được ở F_1 là:

A. 0,525AA: 0,150Aa: 0,325aa. B. 0,36AA: 0,24Aa: 0,40aa.
C. 0,36AA: 0,48Aa: 0,16aa. D. 0,7AA: 0,2Aa: 0,1aa.

32. Tất cả các alen của các gen trong quần thể tạo nên

A. kiểu gen của quần thể B. thành phần kiểu gen của quần thể
C. kiểu hình của quần thể D. vốn gen của quần thể

33. Ở người, gen quy định màu mắt có 2 alen (A và a), gen quy định dạng tóc có 2 alen (B và b), gen quy định nhóm máu có 3 alen (I^A, I^B và I^O). Cho biết các gen nằm trên các cặp nhiễm sắc thể thường khác nhau. Số kiểu gen tối đa có thể được tạo ra từ 3 gen nói trên ở trong quần thể người là

A. 24 B. 64 C. 10 D. 54

34. Ý nào sau đây là quan trọng nhất trong khái niệm quần thể giao phối?

A. Chiếm một khoảng không gian xác định.
B. Số đông cá thể cùng loài.
C. Tồn tại qua nhiều thế hệ.
D. Các cá thể tự do giao phối với nhau.

35. Điều kiện nghiệm đúng quan trọng nhất của định luật Hacđi - Vanbec?

A. Các hợp tử có sức sống như nhau.
B. Các loại giao tử có sức sống ngang nhau.

C. Sự giao phối diễn rangẫu nhiên.
D. Không có đột biến và chọn lọc

36. Một quần thể giao phối ở trạng thái cân bằng di truyền, xét một gen có hai alen (A và a), người ta thấy số cá thể đồng hợp trội nhiều gấp 9 lần số cá thể đồng hợp lặn. Tỉ lệ phần trăm số cá thể dị hợp trong quần thể này là

A. A. 18,75%
B. 56,25%
C. 37,5%
D. 3,75%

37. Ở người bệnh bạch tạng do gen d gây ra. Những người bạch tạng được gặp với tỉ lệ $\frac{1}{20000}$. Tỉ lệ phần trăm số người mang gen bạch tạng ở thể dị hợp trong quần thể là bao nhiêu?.

A. 1%
B. 1,2%
C. 1,4%
D. 1,6%

38. Với 2 gen alen A và a, bắt đầu bằng 1 cá thể có kiểu gen Aa. Ở thế hệ tự thụ thứ n, kết quả sẽ là

A. $AA = aa = (1-(1/2)^n)/2$; $Aa = (1/2)^n$
B. $AA = aa = (1-(1/4)^n)/2$; $Aa = (1/4)^n$
C. $AA = aa = (1-(1/16)^n)/2$; $Aa = (1/16)^n$
D. $AA = aa = (1-(1/8)^n)/2$; $Aa = (1/8)^n$

39. Điều kiện nào là chủ yếu đảm bảo quần thể ở trạng thái cân bằng di truyền?

A. Các loại giao tử có sức sống ngang nhau.
B. Sự giao phối diễn ra ngẫu nhiên.
C. Không có đột biến và chọn lọc
D. Các hợp tử có sức sống như nhau.

40. Một quần thể có cấu trúc: 0, 4 AA + 0,4 Aa + 0,2 aa = 1. Quần thể đạt trạng thái cân bằng qua mấy thế hệ ngẫu phối?

A. 1 thế hệ ngẫu phối.
B. 2 thế hệ ngẫu phối.
C. 3 thế hệ ngẫu phối.
D. 4 thế hệ ngẫu phối.

41. Điều kiện quan trọng nhất để định luật Hacđi - Vanbec nghiệm đúng là

A. không có đột biến
B. quần thể có số lượng cá thể lớn
C. không có chọn lọc
D. quần thể giao phối ngẫu nhiên

42. Đặc trưng di truyền của một quần thể giao phối được thể hiện ở

A. số loại kiểu hình khác nhau trong quần thể.
B. tần số alen và tần số kiểu gen.
C. nhóm tuổi và tỉ lệ giới tính của quần thể.
D. số lượng cá thể và mật độ cá thể.

43. Nghiên cứu sự di truyền nhóm máu MN trongquần thể người, người ta xác định được cấu trúc di truyền của quần thể như sau:

MM - 64%; NN - 32%; MN - 0,04%

Tần số tương đối của các alen M và N trong quần thể ?

A. p(A) = 0,7; q(a) = 0,3.
B. p(A) = 0,6; q(a) = 0,4.
C. p(A) = 0,5; q(a) = 0,5.
D. p(A) = 0,8; q(a) = 0,2.

44. Điểm khác nhau của quần thể ngẫu phối so với quần thể tự phối qua các thế hệ là

A. tần số các alen không đổi.
B. thành phần kiểu gen không đổi.
C. tỉ lệ đồng hợp tử tăng dần.
D. tỉ lệ dị hợp tử giảm dần.

45. Số thể dị hợp ngày càng giảm, thể đồng hợp ngày càng tăng biểu hiện nhanh nhất ở

A. quần thể giao phối gần.
B. quần thể giao phối có lựa chọn
C. quần thể ngẫu phối
D. quần thể tự phối

46. *Điều nào dưới đây về quần thể là **không** đúng?

A. Quần thể là một cộng đồng có lịch sử phát triển chung.
B. Quần thể là đơn vị sinh sản của loài trong tự nhiên.
C. Quần thể có thành phần kiểu gen đặc trưng và ổn định.
D. Quần thể là một tập hợp ngẫu nhiên và nhất thời các cá thể.

47. Ở một loài thú lôcut quy định màu lông gồm 3 alen và theo thứ tự trội hoàn toàn như sau: A > a' > a, trong đó:A quy định lông đen; a' -lông xám; a - lông trắng. Một quần thể có tỉ lệ KH là: 0,51 lông đen; 0,24 lông xám; 0,25 lông trắng.

Tần số tương đối của alen A bằng bao nhiêu?

A. Tần số tương đối của alen A là 0,4.
B. Tần số tương đối của alen A là 0,5.
C. Tần số tương đối của alen A là 0,3.
D. Tần số tương đối của alen A là 0,2.

48. Cấu trúc di truyền củaquần thể ban đầu: 0,1 AA + 0,8 Aa + 0,1 aa = 1. Sau 3 thế hệ tự phối thì quần thể có cấu trúc di truyền như thế nào?

A. 0,45 AA + 0,10Aa + 0,45 aa = 1;
B. 0,64 AA + 0,32Aa + 0,04 aa = 1
C. 0,20 AA + 0,60Aa + 0,20 aa = 1;
D. 0,30 AA + 0,40Aa + 0,30 aa = 1

49. Phương pháp tính tần số alen trong quần thể ngẫu phối với trường hợp trội hoàn toàn là

A. chỉ dựa vào tỉ lệ kiểu hình lặn so với kiểu hình trội.
B. dựa vào tỉ lệ các kiểu hình.
C. chỉ dựa vào tỉ lệ kiểu hình lặn.
D. chỉ dựa vào tỉ lệ kiểu hình trội.

50. Tần số tương đối của alen a ở quần thể I là 0,3, còn ở quần thể II là 0,4. Vậy tỉ lệ dị hợp tử của quần thể I so với quần thể II như thế nào?

A. Tỉ lệ dị hợp tử của quần thể I lớn hơn nhiều.
B. Tỉ lệ dị hợp tử của quần thể I không lớn hơn nhiều.
C. Tỉ lệ dị hợp tử của 2 quần thể bằng nhau.
D. Tỉ lệ dị hợp tử của quần thể I bé hơn.

III. ĐÁP ÁN

1. Tự luận

1. 0,64 AA + 0,32 Aa + 0,04 aa

2. p(A) = 0,7; q(a) = 0,3.

3. - Quần thể I: p(M) = 0,5; q(N) = 0,5

- Quần thể II: p(M) = 0,665; q(N) = 0,335
- Quần thể III: p(M) = 0,115; q(N) = 0,885
- Trong 3 quần thể trên chỉ có quần thể I ở trạng thái cân bằng di truyền vì thỏa mãn:

$$(0,5)^2 : 2 \times 0,5 \times 0,5 : (0,5)^2$$

4. - Quần thể II có tần số tương đối của thể dị hợp lớn hơn ở quần thể I.

- Quần thể I: 0,49 AA: 0,42 Aa: 0,09 aa
- Quần thể II: 0,36 AA: 0,48 Aa: 0,16 aa.

5. - Quần thể I:

+ Nội phối → 31 AA: 11 aa

+ Ngẫu phối → 0,5476 AA: 0,3848 Aa: 0,0676 aa

- Quần thể II:

+ Ngẫu phối → 0,3969 AA: 0,4662 Aa: 0,1369 aa

+ Nội phối → 0,634 AA: 0,00076 Aa: 0,0354 aa.

6. 1. Không

2. 0,49 AA: 0,42 Aa: 0,09 aa

3. Không

7. 1,4%. $\frac{1}{2000}$

8. 1. Không.

2. - Quần thể I: 0,09 AA + 0,42 Aa + 0,49 aa

Quần thể II: 0,09 AA + 0,42 Aa + 0,49 aa

Quần thể III: 0,09 AA + 0,42 Aa + 0,49 aa

- Cả ba quần thể đều có tần số tương đối của:

alen A = 0,3

alen a = 0,7

10. + 0,3111 hạt đỏ.

+ 0,6889 hạt trắng.

11. - Tần số tương đối của I^A = 0,26

- Tần số tương đối của I^B = 0,17
- Tần số tương đối của I^O = 0,57

12. a) 0,32 AA + 0,56 Aa + 0,12 aa =1

b) 0,36 AA + 0,48 Aa + 0,16 aa = 1

13. a) p(A) = 0,8; q(a) = 0,2

b) 0,48 AA + 0,44 Aa + 0,08 aa.

14. a) Tần số tương đối của alen A là 0,3.

Tần số tương đối của alen a' là 0,2.

Tần số tương đối của alen a là 0,5.

b) 0,09 AA + 0,12 Aa' + 0,3 Aa +0,04 a'a' + 0,2 a'a + 0,25 aa

2. Trắc nghiệm khách quan

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
C	B	A	B	B	C	B	C	A	A
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
C	B	B	A	A	B	A	C	C	A
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
A	D	C	A	A	D	C	D	A	D
31	32	33	34	35	36	37	38	39	40
A	D	D	D	C	A	C	A	B	A
41	42	43	44	45	46	47	48	49	50
D	B	D	B	D	D	C	A	C	D

Chương IV

ỨNG DỤNG DI TRUYỀN HỌC

§1. MỘT SỐ VẤN ĐỀ VỀ CHỌN GIỐNG

I. KHOA HỌC CHỌN GIỐNG

Khoa học chọn giống là lĩnh vực khoa học nghiên cứu cơ sở sinh học và các phương pháp tạo chọn ra các nòi vật nuôi, thứ cây trồng và chủng vi sinh vật mới phù hợp với nhu cầu con người và cải tiến các nòi, thứ và chủng hiện có.

Theo N. I. Vavilov, chọn giống được coi là khoa học đảm bảo cho các bước đi đặc trưng cho Sinh học tiến hóa và Di truyền học. Xuất phát từ quan niệm trên, khoa học chọn giống còn đề xuất được các biện pháp và khuyến cáo áp dụng trong thực tiễn đối với các lĩnh vực chọn giống chuyên sâu đối với các loài khác nhau.

Để nêu bật vai trò của con người trong chọn giống người ta còn coi khoa học chọn giống là lĩnh vực khoa học nghiên cứu sự tiến hóa của động vật, thực vật và vi sinh vật và dưới sự điều khiển của con người.

Đối tượng của khoa học chọn giống là nghiên cứu các quy luật đặc thù của sự tiến hoá của vật nuôi, cây trồng và vi sinh vật để điều khiển sự biến đổi, phát triển và tiến hoá của chúng theo hướng phục vụ đời sống của con người.

Mục đích và nhiệm vụ của khoa học chọn giống là cải tiến các giống vật nuôi, cây trồng và vi sinh vật hiện có và tạo ra các giống có năng suất cao, phẩm chất tốt đáp ứng yêu cầu ngày càng tăng của đời sống con người.

II. KHÁI NIỆM VỀ GIỐNG

Giống là một quần thể vật nuôi, cây trồng hay chủng vi sinh vật do con người tạo ra, có phản ứng như nhau trước cùng một điều kiện môi trường, có những tính trạng di truyền đặc trưng, phẩm chất tốt, năng suất cao, ổn định, thích hợp với các điều kiện đất đai, khí hậu và kĩ thuật sản xuất nhất định.

Chẳng hạn, lợn i Nam Định thì có thân hình nhỏ bé (tối đa chỉ nặng 40 - 50kg), lông đen, mặt nhăn, lưng võng, bụng xệ, chịu được kham khổ nhưng mắn đẻ.

Giống lúa Tám thơm Hải Hậu thì có cây cao (145 -155cm), lá dài mỏng và rủ, hạt thóc nhỏ và có màu nâu thẫm, cho cơm rất dẻo và rất thơm nhưng hơi ướt, chỉ gieo trồng được trong vụ mùa vì cảm ứng chặt với ánh sáng ngày ngắn (quang chu kỳ).

Các giống nêu trên bên cạnh những ưu điểm còn có những hạn chế cần được khắc phục thông qua các phương pháp cải tiến giống.

Giống mang tính di truyền đồng nhất và ổn định: đồng nhất về những đặc điểm đặc trưng nhưng cũng chỉ có tính chất tương đối. Ổn định ý muốn nói tới tính đồng hợp về các gen nhóm gen xác định các tính trạng cơ bản, đặc trưng của giống.

Giống phải không ngừng thỏa mãn nhu cầu của con người rất đa dạng và luôn thay đổi theo sự phát triển kinh tế - xã hội.

III. NGUỒN NGUYÊN LIỆU CHO CHỌN GIỐNG

1. Nguồn gen tự nhiên và nhân tạo

Vật liệu khởi đầu hay còn gọi là nguồn gen hay nguồn vật liệu dùng cho chọn giống động - thực vật là những loài vật nuôi và hoang dã, cây trồng và cây hoang dại cùng với những vật liệu (dạng) khác được tạo ra bằng những kỹ thuật khác nhau của công nghệ sinh học (CNSH).

Tính biến dị của các loài động, thực vật nói trên là cơ sở để tạo ra những nòi vật nuôi thứ cây trồng mới.

a. Nguồn gen tự nhiên

Bước đầu tiên của chọn giống là thu thập các vật liệu ban đầu từ thiên nhiên để xây dựng bộ sưu tập các dạng tự nhiên về một giống vật nuôi, cây trồng nào đó hay còn gọi là bộ sưu tập giống. Ví dụ: Ở thực vật bộ sưu tập giống là các chủng địa phương hoặc các dạng ở các trung tâm phát sinh giống cây trồng. Các chủng địa phương có tổ hợp nhiều gen thích nghi tốt với điều kiện môi trường nơi chúng sống.

Trên thế giới có nhiều trung tâm phát sinh giống cây trồng. Ví dụ: trung tâm phát sinh giống ngô và giống khoai tây hoang dại ở Mexico và Bắc Mĩ.

b. Nguồn gen nhân tạo

Quá trình lai giống tạo ra rất nhiều tổ hợp gen khác nhau. Ngân hàng gen được thành lập để bảo quản các dạng khác nhau đó và để có thể trao đổi với nhau, tiết kiệm công sức và tài chính cho việc thu thập và tạo vật liệu ban đầu của công tác chọn giống. Ví dụ: Viện Nghiên cứu lúa Quốc tế (IRRI) ở Phillipin hằng năm thu nhận được hơn 60000 tổ hợp mới, là nơi cung cấp nhiều giống lúa năng xuất cao cho các nước sản xuất nông nghiệp.

2. Nguồn nguyên liệu cho chọn giống

Tính biến dị của của vật liệu khởi đầu là cơ sở để tạo ra những nòi vật nuôi và những thứ cây trồng mới.

a. Đột biến

Nguồn ban đầu của biến dị di truyền là quá trình đột biến. Những đột biến khác nhau xuất hiện ngẫu nhiên trong quần thể của một nòi hay một thứ gồm những cá thể lưỡng bội. Những đột biến xuất hiện thường ở trạng thái lặn, được tích lũy và bảo tồn ở trạng thái dị hợp tử. Theo mức độ tăng số lượng các gen đột biến trong quần thể sẽ làm tăng khả năng xuất hiện của chúng ở trạng thái đồng hợp tử và tăng biến dị tổ hợp. Trong chọn lọc nhân tạo, các nhà chọn giống quyết định số phận của các gen đột biến đó.

Trên cơ sở chọn lọc nhân tạo các đột biến tự nhiên và tổ hợp chúng bằng con đường giao phối, trong những điều kiện nuôi dưỡng và bảo quản nhất định, qua nhiều thế hệ con người đã tạo thành công tạo ra hàng trăm, hàng ngàn dạng động và thực vật mới.

Ngày nay, người ta chủ động gây đột biến bằng các tác nhân vật lí, hoá học. Khoa học đã xác định được cơ chế tác dụng gây đột biến cơ sở vật chất của tính di truyền của nhiều tác nhân vật lý và hóa học gây đột biến, đã biết ở mức độ nhất định các công đoạn trong quá trình phát sinh đột biến, xác định được độ cảm ứng đối với tác nhân nhân gây đột biến. Do đó hiệu quả gây đột biến nhân tạo tăng đáng kể.

b. Biến dị tổ hợp

Các giống cây trồng địa phương hay quần thể địa phương có tính đa dạng rất cao, nguồn biến dị phong phú, thường có khả năng chống chịu tốt với các điều bất lợi và sâu bệnh; còn các giống được tạo bằng các phương pháp tạo chọn khác nhau là những giống có năng suất cao, phẩm chất tốt nhưng khả năng chống chịu với các điều kiện bất lợi và sâu bệnh thường là không cao. Người ta đã lai cây trồng với loài cây dại để tạo ra biến dị tổ hợp, đưa được gen chống chịu từ cây dại để cho rabiến dị tổ hợp, đưa được gen chống chịu từ cây dại vào cây trồng.

Người ta thường chủ động dùng đột biến làm vật liệu khởi đầu để tiến hành lai tạo nhằm tạo ra những biến dị tổ hợp hay những tổ hợp gen có giá trị trong sản xuất

§2. CHỌN GIỐNG BẰNG GÂY ĐỘT BIẾN NHÂN TẠO

Trong tự nhiên, các gen đều có khả năng bị đột biến do tác động của các tác nhân tự nhiên, được gọi là đột biến tự nhiên. Từ lâu con người đã phát hiện các dạng đột biến tự nhiên. Tuy nhiên đột biến tự nhiên thường xuất hiện với tần số thấp. Vì vậy để có nhiều đột biến khác nhau con người đã chủ động gây đột biến ở động, thực vật và vi sinh vật.

Gây đột biến nhân tạo là phương pháp gây đột biến bằng các tác nhân vật lí và hóa học, nhằm làm thay đổi gen của sinh vật để phục vụ cho lợi ích của con người. Gây đột biến nhân tạo để có nguồn vật liệu khởi đầu cho chọn giống vật nuôi, cây trồng, trong đó cho việc lai tạo.

Quy trình tạo giống mới bằng phương pháp gây đột biến gồm các bước: (1) xử lí mẫu vật bằng tác nhân gây đột biến; (2) chọn lọc các thể đột biến có kiểu hình mong muốn; (3) tạo dòng thuần chủng.

I. TÁC NHÂN VẬT LÝ GÂY ĐỘT BIẾN

Tác nhân vật lý gây đột biến gồm các tia bức xạ, sốc nhiệt, từ trường... , trong đó, các tia bức xạ được nghiên cứu kỹ và được sử dụng rộng rãi nhất trong phát sinh đột biến thực nghiệm.

Trong số các tia bức xạ, có tia chứa năng lượng lớn, có tia chứa rất ít năng lượng. Các tia bức xạ có năng lượng lớn khi xâm nhập vào tế bào, mô của cơ thể sẽ va chạm với phân tử nước và các phân tử của các chất hữu cơ có trong đó, làm vỡ các phân tử và biến chúng thành các phân tử tích điện, hay nói cách khác là chúng gây ra hiện tượng ion hoá vật chất hấp thụ.

Dựa vào khả năng gây ion hoá vật chất hấp thụ, R. Prakhen (1959) đã phân chia các tia bức xạ thành hai nhóm:

Nhóm 1: Nhóm tia bức xạ không gây ion hoá.

Nhóm 2: Nhóm tia bức xạ có khả năng gây ion hoá.

1. Bức xạ không gây ion hoá

Tia tử ngoait huộc nhóm 1, nằm trong vùng quang phổ mặt trời không nhìn thấy được bằng mắt thường, hình thành từ các lượng tử (Photon) có năng lượng thấp (từ 3-5 erg/m^2), có bước sóng từ 136 Å - 4000 Å .

Mặc dầu không gây ra hiện tượng ion hoá nhưng gây ra trạng thái kích động phân tử hấp thụ nó trong khoảng thời gian 10^{-9}-10^{-16} giây. Vì có sức xuyên sâu kém nên tia tử ngoại thường được sử dụng trong xử lý để gây đột biến ở vi sinh vật và xử lý hạt phấn. Tia tử ngoại có bước sóng 2580 Å có tác dụng huỷ hoại mạnh nhất đối với ADN, ở bước sóng này, nó được ADN hấp thụ mạnh nhất.

Năm 1934, E. Altenburg đã phát hiện hiệu quả gây đột biến của tia tử ngoại trên ruồi giấm *Drosophila melanogaster*.

2. Bức xạ ion hoá

Nhóm bức xạ có khả năng gây ion hoá được chia thành hai phân nhóm: phân nhóm phóng xạ sóng điện từ và phân nhóm phóng xạ hạt.

a. Phân nhóm sóng điện từ

Nhóm này gồm tia gama (γ) và tia Rơnghen (tia X).

- Tia gamma

Có bước sóng ngắn nhất (từ 0,005 Å - 1,4 Å) chứa năng lượng hoạt hoá từ 1-100MeV và không bị lệch trong điện trường. Một số đồng vị phóng xạ phân huỷ tạo ra tia gamma cùng với tia α (Proton) và tia β (electron). Hiện nay người ta thường dùng tia gamma Co^{60} để gây đột biến.

- Tia Rơnghen (tia X)

Có hiệu quả tác dụng tương tự tia gamma nhưng khả năng xuyên sâu vào vật chiếu xạ kém hơn vì bước sóng dài hơn (0,06-100A^0) và chứa năng lượng hoạt hoá ít hơn (từ 0,001-0,1MeV). Hiện nay tia X thường được sử dụng trong y học hơn là trong việc gây đột biến.

b. Phân nhóm phóng xạ hạt

Trong phân nhóm này, quan trọng nhất là tia α, tia β và nơtrôn (trung tử).

- Tia Anpha (α)

Tia α được hình thành từ sự phân huỷ hạt nhân nguyên tử Helium, mỗi nguyên tử có 2 proton, dễ bị lệch trong điện trường. Do các proton có khối lượng lớn hơn điện tử khoảng 7000 lần nên tia α có sức xuyên sâu rất kém. Tia α tạo ra từ sự phân huỷ Radium có độ dài xuyên sâu khoảng 4cm trong không khí và khoảng 0,07mm trong mô sinh vật.

- Tia β là chùm điện tử giải phóng từ sự phân huỷ các chất đồng vị phóng xạ như P^{32} và S^{35}, có tốc độ từ 100. 000-300. 000 km/giây và có sức xuyên sâu kém hơn khoảng 200 lần so với tia α. Tia này ít được dùng trong xử lý gây đột biến.

- Trung tử (Nơtron) được tạo ra từ phản ứng hạt nhân. Tùy thuộc vào dải năng lượng của nó, người ta chia thành: trung tử nhanh (có năng lượng lớn hơn 0,5MeV) trung tử chuyển động với tốc độ trung bình (có năng lượng từ 0,5MeV-1KeV), trung tử chậm (có năng lượng dưới 1KeV-1eV) và trung tử nhiệt (chứa năng lượng dưới 0,1eV).

3. Đơn vị đo liều lượng phóng xạ

Người ta đo liều lượng phóng xạ bằng các đơn vị khác nhau.

Trước đây, lượng phóng xạ ion hoá được đo bằng đơn vị gọi là Rơnghen (ký hiệu là r), là lượng phóng xạ có khả năng gây ra 2,08. 10^9 cặp ion trong $1cm^3$ không khí ở 0^0C dưới áp suất 760mmHg.

Trong $1cm^3$ mô sống, tia rơnghen có thể gây ra số cặp ion tăng gấp khoảng 10 lần. Khi sử dụng liều lượng lớn hơn, người ta dùng đơn vị Kilorơnghen (Kr), bằng 1000r.

Hiện nay người ta thường dùng đơn vị đo liều lượng phóng xạ là rad (radition absorbed dose để thay cho đơn vị rơnghen).

Rad là đơn vị phóng xạ hấp thụ, là lượng phóng xạ làm cho $1cm^3$ mô của vật chất sống bị chiếu xạ hấp thụ số năng lượng là 1000erg. Khi chiếu xạ bằng nhóm phóng xạ hạt, người ta dùng đơn vị tương đương lý học với rơnghen (ký hiệu là Rep), đó là lượng phóng xạ khi chiếu vào $1cm^3$ mô của vật chất sống thì làm cho nó hấp thụ 83erg. Hiện nay, người ta dùng đơn vị đo phóng xạ là rey và krey (1kRey = 1000 Rey). Đơn vị này chính xác hơn vì không bao hàm số năng lượng không hấp thụ được của vật thể bị chiếu xạ (1Krad≈ 0,8Krey).

4. Cơ chế gây đột biến phóng xạ

Hiện nay có ba thuyết giải thích cơ chế gây đột biến của tia phóng xạ. Đó là thuyết "bia", thuyết "cơ chế tác dụng gián tiếp" và "thuyết hiện đại về cơ chế tác dụng của phóng xạ lên vật chất di truyền".

a) Thuyết "bia"

Theo thuyết này, các cơ quan tử hay các nhiễm sắc thể trong tế bào được coi như những đơn vị cảm ứng. Khi các lượng tử hoặc các hạt cơ bản va chạm vào các đơn vị cảm ứng sẽ gây ra biến đổi dẫn đến đột biến.

Tuy nhiên, thuyết "bia" chưa giải thích thoả đáng trường hợp một số loài có kích thước nhiễm sắc thể lớn hơn nhưng lại có độ cảm ứng phóng xạ thấp hơn so với loài có nhiễm sắc thể nhỏ hơn.

b) Thuyết cơ chế tác dụng gián tiếp hay thuyết gốc tự do

Charlote Auerbach và một số tác giả khác cho rằng: không chỉ các cơ quan tử, các nhiễm sắc thể trong mỗi tế bào mới là "bia" mà phải kể tới các phân tử nước, vì nước chiếm tỷ lệ rất cao trong tế bào.

Khi chiếu xạ vào cơ thể hay tế bào, phân tử nước trong đó hấp thụ năng lượng, bị mất đi một điện tử (e) trở thành ion dương.

$H_2O \rightarrow H_2O^+ + e$

Điện tử vừa phóng ra được một phân tử nước khác đã bị phóng xạ kích động hấp thụ trở lại và trở thành ion âm.

$H_2O + e \rightarrow H_2O^-$

Các ion H_2O^+ và H_2O^- không bền vững nhanh chóng bị phân huỷ tạo ra các gốc tự do H^* và OH^* và 2 ion bền vững H^+ và OH^-

$H_2O^+ \rightarrow H^+ + OH^*$

$H_2O^- \rightarrow OH^- + H^*$

Các gốc tự do phối hợp với oxi trong tế bào hoặc phối hợp với nhau tạo ra các phân tử peroxyt vô cơ:

$H^* + O_2 \rightarrow HO_2$

$OH^* + OH^* \rightarrow H_2O_2$

Ngoài ra, các gốc tự do còn phối hợp với các chất hữu cơ trong tế bào tạo thành peroxyt hữu cơ (Kurin, 1962):

$R\text{-}H + OH^* \rightarrow R^* + H_2O$

$R^* + O_2 \rightarrow R\text{-}O\text{-}O\text{-}$

$R\text{-}O\text{-}O\text{-} + R\text{-}H \rightarrow R\text{-}O\text{-}OH + R^*$

$\rightarrow R\text{-}O\text{-}OR + H^*$

Các peroxyt tác dụng lên phân tử ADN gây ra đột biến gen theo những cách sau:

- Làm mất gốc NH_2 của gốc dị vòng chứa nitơ.
- Làm mất nguyên tử hiđrô.
- Làm đứt liên kết giữa đường Pentoza và dị vòng chứa nitơ, có khi làm đứt vòng pirimidin.
- Oxy hoá đường pentozơ.
- Đứt chuỗi nuclêôtit và giải phóng photphat vô cơ.

Các peroxyt nói trên có thể tác dụng trực tiếp lên nhiễm sắc thể hoặc lên môi trường xung quanh nhiễm sắc thể gây ra đột biến nhiễm sắc thể về cấu trúc và số lượng

c) Thuyết hiện đại về cơ chế tác dụng của phóng xạ lên vật chất di truyền

Trong cơ thể sống tồn tại nhiều hợp chất hữu cơ ở trạng thái dung dịch. Tuỳ theo trạng thái sinh lý cơ thể và nồng độ các hợp chất hữu cơ có lúc cao, có lúc thấp. Nếu dung dịch ở nồng độ cao, sự va chạm của lượng tử vào các phân tử nhiều hơn, dẫn đến hiệu quả trực tiếp lớn hơn (thiên về thuyết "bia"). Nếu nồng độ thấp thì thiên về tác dụng trực tiếp; các lượng tử của tia phóng xạ phân huỷ nước tạo thành các gốc tự do (H và OH), tiếp đó là hình thành các peroxyt vô cơ và hữu cơ có tác dụng lên vật chất di truyền

Thuyết này dung hòa hai thuyết trên.

5. Quy luật cơ bản của tác dụng phóng xạ lên sự phát sinh đột biến

Người ta đã tiến hành rất nhiều thí nghiệm trên ruồi giấm, chuột và nhiều đối tượng khác để xác lập quan hệ giữa liều lượng và tần số đột biến. Khi xử lý tăng dần từ vài rơnghen đến hàng ngàn rơnghen, đã rút ra quy luật chung như sau:

Nói chung, trong một giới hạn liều lượng nhất định, tần số đột biến tăng cùng với liều lượng phóng xạ. Thí dụ, ở *Drosophila melanogaster*, tần số gây chết ở liều lượng 750-770r là 2,70% còn liều lượng 9000r là 18,30%. Sự phụ thuộc tuyến tính giữa liều lượng phóng xạ và tần số đột biến chỉ trong giới hạn liều lượng nhất định, vì khi tăng quá giới hạn chịu đựng của đối tượng xử lý thì sẽ gây chết hoặc bất thụ, khi đó sẽ không thu nhận được đột biến để xác định tần số.

Tùy thuộc đối tượng mang xử lý phóng xạ mà cùng một liều lượng, khi chiếu tập trung trong một thời gian ngắn hoặc phóng xạ trường diễn (hàng giờ, hàng ngày, hàng tháng) thì sẽ gây ra tần số đột biến khác nhau. Vì vậy, người ta đã thiết lập quy luật thời gian - cường độ.

Trong chọn giống thực vật, người ta đã chiếu xạ với cường độ liều lượng thích hợp trên hạt khô, hạt nảy mầm, hoặc đỉnh sinh trưởng của thân, cành, hoặc hạt phấn bầu nhuy...

II. TÁC NHÂN HOÁ HỌC GÂY ĐỘT BIẾN

Cho đến nay, người ta đã phát hiện hàng trăm chất có khả năng gây đột biến nhiễm sắc thể và đột biến gen, tương tự như tác dụng của các tia phóng xạ, các tác nhân hoá học có hiệu ứng đặc thù khi gây biến đổi cấu trúc nhiễm sắc thể, thường gây đứt ở các vùng dị nhiễm sắc (heterochromatin) ngoài tâm động hoặc vùng eo thứ cấp. Một tác nhân hoá học có khả năng gây đột biến rất cao làm cho 100% hoặc hầu hết số họ cây ở thế hệ thứ 2 (M_2) phát sinh đột biến gọi là siêu tác nhân đột biến (super mutagen).

1. Phân loại và cơ chế tác dụng của các tác nhân gây đột biến

Theo tác dụng của các tác nhân hoá học gây đột biến, người ta phân thành nhiều nhóm như: nhóm ức chế sự tạo tiền thân của axit nucleic, những chất đồng đẳng với các bazơ nitơ, nhóm chất màu, nhóm có khả năng oxy hoá vật chất di truyền, nhóm các chất alkyl...

Ngoài ra, người ta còn phân chia các tác nhân hoá học theo trạng thái của ADN mà chỉ ở trạng thái đó thì nó mới phát huy tác dụng. Theo nguyên tắc phân chia này, các mutagen được chia thành hai nhóm chính: Các mutagen tác dụng lên ADN ở trạng thái tĩnh (trước khi tái bản), đại diện cho nhóm này là các chất alkyl. Nhóm thứ hai gồm các mutagen chỉ phát huy tác dụng khi ADN đang tái bản, đại diện cho những chất này là những đồng đẳng của bazơ nitơ. Ngoài ra, có tác nhân hoá học vừa tác động lên ADN ở trạng thái tĩnh vừa ở trạng thái đang tái bản như một số chất thuộc nhóm thuốc nhuộm acridin như proflavin.

Sau đây là tính năng tác dụng của một số chất đại diện cho mỗi nhóm:

a) Chất đồng đẳng của bazơ nitơ

Là hợp chất có cấu tạo phân tử rất giống một trong bốn bazơ của ADN, chỉ khác ở chỗ một nhóm chức hoặc một phân tử được thay thế bằng một phân tử hoặc một nhóm chức khác, vì thế nó có thể bắt cặp với bazơ trên mạch khuôn. Một chất đồng đẳng nào đó dễ xảy ra hỗ biến thì sẽ dẫn tới kết cặp không đặc trưng. Thí dụ, một chất đồng đẳng của Timin là 5-bromuraxin (5-Bu) có khả năng chuyển từ dạng keto thông thường sang dạng hiếm enol. 5-Bromuraxin ở dạng enol kết cặp với guanin chứ không phải adênin, vì thế sau lần tái bản thứ ba thì cho cặp G-X. Chất 2-aminopurin (2AP) cũng có tính năng tương tự nhưng có khả năng thay thế cho adênin hoặc guanin.

Ta có thể kể ra một số hợp chất đại diện như nitrozometylure (NMU); etylenimin (EI); ethylmethal sulfonate (EMS).

Hợp chất alkyl có khả năng alkyl hoá bazơ hoặc gốc phosphat, gây ra ghép đôi sai, dẫn đến đồng hoán A-T → G -X hoặc G -X → A-T

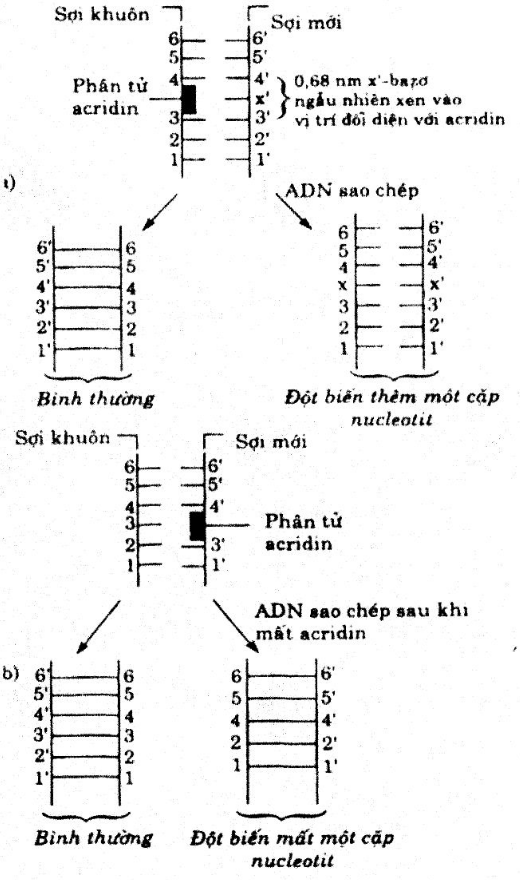
b) Các acridin

Proflavin là một dẫn xuất của acridin, được dùng nhiều trong nghiên cứu đột biến gen kiểu thêm vào hoặc làm mất một cặp bazơ của phân tử ADN.

+ Trường hợp acridin xen vào giữa hai cặp bazơ liền kề của ADN chưa tái bản và gắn vào mạch khuôn sẽ làm cho khoảng cách giữa hai cặp này lên 0,68nm, gấp đôi khoảng cách bình thường (hình V.1).

Khi phân tử ADN này tái bản thì một bazơ ngẫu nhiên sẽ được xen vào mạch đang tổng hợp ở vị trí đối diện phân tử acridin khi chưa tái bản đi qua. Ở lần tái bản thứ hai, một bazơ bổ trợ sẽ kết cặp với bazơ mới xen vào, kết quả là một cặp bazơ sẽ được bổ xung vào ADN ở vị trí đó.

+ Trường hợp acridin xen vào mạch mới tổng hợp thì nó sẽ không cho một bazơ tương hợp kết hợp với bazơ tương ứng trên sợi khuôn. Sau đó, nếu phân tử acridin tách ra khỏi mạch trước khi bước vào lần tái bản tiếp theo thì sẽ làm mất một cặp bazơ.


Sợi khuôn
Sợi mới
Phân tử acridin
0,68 nm x'-bazơ ngẫu nhiên xen vào vị trí đối diện với acridin
ı)
ADN sao chép
Bình thường
Đột biến thêm một cặp nucleotit
Sợi khuôn
Sợi mới
Phân tử acridin
ADN sao chép sau khi mất acridin
b)
Bình thường
Đột biến mất một cặp nucleotit

Hình V. 1. *Acridin làm thêm cặp bazơ (a) và mất cặp bazơ (b)*

a_1. Phân tử ADN có acridin xen vào trước lúc tái bản (các số 3 và 4).

a_2. Sau lần tái bản thứ nhất nuclêôtit X xen vào ở vị trí đối diện acridin.

a_3. Sau lần tái bản thứ hai tạo ra ADN có thêm cặp X-Y.

b. Trường hợp acridin xâm nhập vào mạch đang tổng hợp của lần tái bản thứ nhất.

b_1. Acridin thay thế một nuclêôtit của mạch đang tổng hợp của ADN ở lần tái bản thứ nhất.

b_2. Mất một cặp nuclêôtit (đột biến dịch khung).

2. Tính quy luật của sự tác dụng của các nhân tố hoá học gây đột biến

Từ nhiều công trình nghiên cứu đối với các nhóm tác nhân hoá học khác nhau và các đối tượng mang xử lý khác nhau, người ta đã rút ra kết luận chung có tính quy luật như sau:

- Mỗi loài có ngưỡng chịu đựng khác nhau đối với nồng độ khác nhau của mỗi tác nhân hoá học gây đột biến.

- Tác nhân hoá học có tính đặc thù cao hơn so với tác nhân phóng xạ khi gây đột biến. Thí dụ, acridin là tác nhân dễ gây ra hồi biến. Các tác nhân hoá học khác như 5-bromuraxin hoặc 2-aminopurin cũng có khả năng gây ra hồi biến vì chúng có khả năng gây ra hiện tượng đồng hoán hai chiều G -X sang A-T hoặc A-T sang G-X; còn hiđrôxyalamin (NH_2OH) chỉ phản ứng với xytozin, chuyển nó sang dạng chỉ có thể kết cặp với ađênin trong quá trình tái bản ADN và gây ra đồng hoán một chiều từ G-X sang A-T.

- Đối với một số tác nhân nghiên cứu nhiều và khá đầy đủ như tác nhân alkyl (Nitrozomethylure, Ethylenmethyl...) trên các đối tượng thực vật như đậu răng ngựa (vicia fabe), lúa trồng (Oryza sativa L), cà chua, đậu tương... thì trong một giới hạn nồng độ nhất định, tần số đột biến cấu trúc nhiễm sắc thể hoặc cầu chromatit hoặc đột biến diệp lục kiểu albina tăng cùng với sự tăng của nồng độ.

- Để tạo ra thể đa bội người ta dùng dung dịch cônsixin. Khi thấm vào mô đang phân bào, cônsixin cản trở sự hình thành thoi vô sắc, làm cho NST không phân li.

Để gây đột biến hoá học ở cây trồng, người ta ngâm hạt khô, hạt đang nhú mầm trong dung dịch hoá chất có nồng độ thích hợp hoặc tiêm dung dịch vào bầu nhuỵ, hoặc quấn bông có tẩm dung dịch hoá chất vào đỉnh sinh trưởng của thân hay chồi. Đối với vật nuôi, có thể cho hoá chất tác dụng lên tinh hoàn hoặc buồng trứng.

§3. CHỌN GIỐNG TỪ NGUỒN BIẾN DỊ TỔ HỢP

Lai là phương pháp tạo nên nguồn biến dị tổ hợp vô cùng phong phú về kiểu gen và kiểu hình, tạo nên sự đa dạng các vật liệu di truyền trong chọn giống. Phân biệt các phép lai dựa vào mức độ sai khác về kiểu gen của bố, mẹ và các hình thức lai (nội phối, ngoại phối, lai xa...).

Trong chọn giống, người ta thực hiện các hệ thống lai khác nhau tạo ra các biến dị tổ hợp, ưu thế lai và tăng cường tính ổn định của những tính trạng mong muốn.

Biến dị tổ hợp là nguồn nguyên liệu quan trọng cho chọn giống vì nó làm phát sinh ra nhiều kiểu gen mới hơn quá trình đột biến. Nguồn biến dị di truyền chính của quần thể sinh vật không phải do các đột biến mới xuất hiện ở mỗi thế hệ, mà do sự xắp xếp lại các đột biến ở thế hệ trước bằng quá trình tái tổ hợp. Số tổ hợp có thể có được từ một số ít gen là một con số rất lớn. Ví dụ: Ở ngô có 20 nhiễm sắc thể, qua giảm phân có thể tạo ra 2^{20} loại giao tử khác nhau. Khi thụ phấn, các giao tử gặp nhau một cách ngẫu nhiên tạo ra 4^{20} kiểu hợp tử khác nhau.

Việc sử dụng hệ thống giao phối nào trong chọn giống và nhân giống là tùy thuộc vào vật liệu mang lại hoặc nhân lên vào mục đích chọn giống và nhiệm vụ đặt ra cho nhà chọn giống.

I. NỘI PHỐI

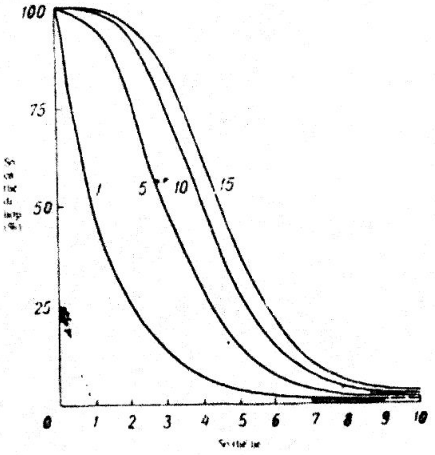
Nội phối (Inbreeding) là sự giao phối cận huyết (giữa các con vật cùng bố mẹ hay giao phối giữa bố hoặc mẹ với con của chúng). Ở thực vật, dạng nội phối chặt chẽ nhất là tự thụ phấn.

1. Ảnh hưởng của nội phối đối với kiểu gen

Các gen ở động vật, thực vật giao phối thường tồn tại ở trạng thái dị hợp tử hơn là ở thực vật tự thụ phấn. Các gen lặn ở trạng thái dị hợp có thể là alen bình thường hoặc gây hại.

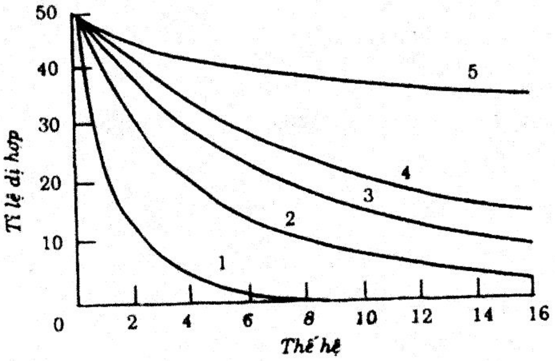
Nội phối làm tăng số kiểu gen đồng hợp, đồng thời làm giảm các tổ hợp gen dị hợp. Mức độ tăng số kiểu gen đồng hợp hay mức độ đồng hợp tử hóa phụ thuộc vào các yếu tố sau đây.

- Số lượng gen tham gia ở trạng thái dị hợp tử. Số lượng cặp gen ở trạng thái dị hợp tử cùng tham gia xác định tính trạng càng lớn thì tốc độ đồng hợp tử hóa càng chậm, quá trình làm ổn định tính trạng càng kéo dài (Hình IV.2.)



Hình IV.2. *Mức độ đồng hợp tử hóa phụ thuộc vào số lượng cặp gen dị hợp (1; 5; 10; 15) xác định tính trạng*

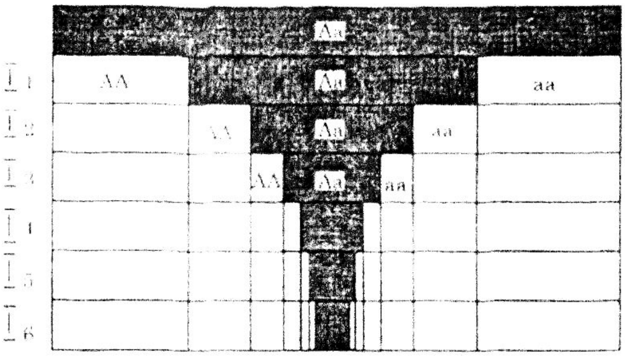
- Mức độ gần gũi về huyết thống hay mức độ họ hàng thân thuộc giữa hai dạng mang lai. Hai dạng mang lai có họ hàng càng thân thuộc thì độ đồng hợp tử hóa càng nhanh (Hình IV.3).



Hình IV.3. *Sự giảm tỉ lệ thể dị hợp trong quần thể phụ thuộc vào mức độ nội phối.*

1. Tự thụ phấn 2. Giao phối giữa các anh, chị em ruột 3. Giao phối giữa các cá thể cùng cha khác mẹ hoặc ngược lại 4. Giao phối gần giữa các cá thể chỉ có một tổ tiên chung.

- Mức độ đồng hợp còn phụ thuộc vào số thế hệ nội phối (hình IV.4).



Hình IV.4: *Sự tăng số lượng kiểu gen đồng hợp qua các thế hệ tự thụ phấn của thể dị hợp Aa:* $I_1 \rightarrow I_6$.

2. Ảnh hưởng của nội phối đối với kiểu hình

- Nội phối thường dẫn đến suy thoái hay còn gọi là "suy thoái do cận huyết" - hiện tượng giảm sức sống và sức chống chịu vv... được quan sát thấy ở gần như tất cả các đại diện của sinh vật nhân thực.

Vì vậy, luật hôn nhân gia đình nghiêm cấm hiện tượng kết hôn họ hàng (những người có quan hệ huyết thống trong vòng 3 đời không được kết hôn với nhau).

Tuy nhiên, trong thiên nhiên có những loài mà đối với chúng nội phối là bình thường; trong quá trình nội phối không những chúng không bị tuyệt chủng mà còn phát triển, ví dụ: lúa nước, lúa mì, lúa mạch, bồ câu vv...

Hiện tượng này có thể giải thích do: sự tồn tại của các đột biến lặn có lợi; có tác dụng tăng cường sức sống và nâng cao năng suất hoặc do các kiểu gen mang gen lặn có hại đã bị đào thải trong quá trình tiến hóa, nay chỉ còn lại những cá thể có kiểu gen đồng hợp tử trội hoặc lặn có lợi.

- Chọn lọc tự nhiên và chọn lọc nhân tạo trong chọn giống đã tạo điều kiện cho nội phối tách được những dòng mang phức hệ các tính trạng đảm bảo cho sức sống cao, các nhóm sinh vật mang những tính trạng cần thiết cho chọn giống.

- Nội phối đã làm cho các cá thể trong mỗi dòng đồng nhất hóa và truyền cho thế hệ sau của chúng các tính trạng của mình một cách đảm bảo hơn, vì ở chúng, các locut cùng kiểm soát một tính trạng số lượng ở trạng thái đồng hợp tử. Như vậy, nội phối có tác dụng kiên định những tính trạng có lợi cho bản thân sinh vật hoặc phù hợp với mong muốn của con người.

II - NGOẠI PHỐI

Ngoại phối (out breeding) là sự giao phối giữa các cá thể không có họ hàng gần trong vòng 4 - 6 thế hệ. Các cá thể cho giao phối có thể thuộc cùng một giống hoặc khác giống.

1. Vai trò của ngoại phối

- Ngoại phối tạo ra hiện tượng dị hợp tử về các lôcut, tạo ra hiện tượng ưu thế lai.
- Ngoại phối làm xuất hiện biến dị tổ hợp.

- Ngoại phối trong trường hợp lai khác loài có thể thay thế cặp NST của mỗi loài này bằng cặp NST của loài khác, bổ sung cặp NST của một loài vào một loài khác (trong trường hợp lai xa)

2. Một số phương pháp lai hữu tính trong chọn giống vật nuôi

Hầu hết các giống gia súc, gia cầm đang được sử dụng trong chăn nuôi hiện nay đều được tạo ra bằng các phương pháp lai khác nhau. Sau đây là các phương pháp lai thường gặp.

- Lai kinh tế

Lai kinh tế nhằm sử dụng ưu thế lai ở F_1, nhằm làm tăng số lượng và chất lượng sản phẩm thỏa mãn yêu cầu thực tiễn xã hội.

Tùy thuộc vào cách sử dụng bố mẹ và cách tiến hành mà người ta chia lai kinh tế ra các phương pháp sau:

+ Lai giữa hai giống hoặc dòng (lai đơn)

Ví dụ, lai giữa lợn đực ngoại giống Đại bạch với lợn ỉ Việt Nam để tạo con lai F_1 đang được nuôi phổ biến hiện nay.

+ Lai lai kép

Giả thiết 3 giống dùng để lai là: A; B; C và D ta có sơ đồ lai:

$$\begin{tikzcd}
♂A \times ♀B \arrow[d] & & ♂C \times ♀D \arrow[d] \\
F_1: AB & \times \arrow[d] & F_1: CD \\
 & F: ABCD \text{ (con lai kép)} &
\end{tikzcd}$$

+ Lai ngược hoặc lai pha máu (Back crossing)

Ví dụ: ♂A x ♀B → ♀F AB x ♂A → F_2

+ Lai luân phiên (Rotational crossing)

Giả thiết có 3 giống mang lai: A, B, C

♀A x ♂B → F_1 x ♂C → R_B xA ♂ → R_{BM} x B♂ → R_{ABC} x B♂...

- Lai tạo giống (mới)

Lai tạo giống (mới) là phương pháp lai nhằm phá vỡ "hàng rào" di truyền năng suất cũ để tạo giống mới có tiềm năng di truyền cao về năng suất, chất lượng đáp ứng nhu cầu ngày càng cao của con người.

Các phương pháp lai tạo giống thường gặp là

+ Lai cải tiến (Top crossing)

Lai cải tiến còn được gọi là "lai pha máu", là phương pháp lai dùng con đực của giống cải tiến thường là giống ngoại giao phối với con cái của giống bị cải tiến (thường là giống nội).

Sau đó dùng con đực hóa con cái của giống bị cải tiến giao phối với con cái hoặc con đực của các đôi lai. Trong phép lai này, con đực của giống cải tiến chỉ được sử dụng một lần. Khi nào đạt yêu cầu đề ra thì ngừng cải tiến và cho các dạng đã được cải tiến giao phối với nhau để tạo ra đàn giống dùng trong chăn nuôi.

+ Lai tổ hợp

Lai tổ hợp là phương pháp lai phối hợp nhiều giống khác nhau nhằm tạo cho con lai có nhiều đặc điểm quý từ mỗi giống.

Ở Việt Nam, sử dụng phương pháp lai giữa hai giống thuộc cùng loài đã tạo ra giống vật nuôi mới. Ví dụ, lai giữa lợn đực giống Đại Bạch với lợn cái ỉ đã tạo ra giống lợn mới ĐBI-81 đạt chỉ số con/ổ là 10,45, trọng lượng trung bình khi cai sữa là 9,1kg, tỷ lệ Nạc/thịt xẻ là 38%. Giống gà Rốt-Ri do lai gà, Rhode Island đỏ với gà Ri ở Hải Dương đạt sản lượng trứng 160 - 165 quả/năm, trọng lượng trứng bình quân 48 gr/quả.

3. Các phương pháp lai dùng trong trồng trọt

Các phương pháp lai dùng trong chọn giống thực vật có thể phân thành: lai một lần và lai nhiều lần. Trong trường hợp lai một lần, công tác chọn lọc được tiến hành qua các thế hệ lai, còn trong trường hợp lai nhiều lần thì con lai được sử dụng để lai thêm với các dạng khác hoặc lặp lại với bố mẹ theo một hệ thống.

- Lai một lần

+ Lai đơn: Trong lai đơn chỉ có một bố và một mẹ tham gia và phép lai chỉ được thực hiện một lần. Người ta tiến hành phép lai giữa 2 bố mẹ có các tính trạng bổ sung hoặc để tạo ưu thế lai. Lai đơn có thể tiến hành trong loài (lai gần) hoặc giữa các loài (lai xa)

+ Lai thuận nghịch: Lai thuận nghịch cũng có 2 dạng bố mẹ tham gia nhưng mỗi dạng đều có vai trò làm bố và mẹ.

+ Lai đỉnh (Top cross): Lai đỉnh thường được sử dụng để xác định khả năng kết hợp giữa các dòng hay giống. Lai đỉnh thường được sử dụng để xác định khả năng kết hợp chúng, nhằm loại bỏ các dòng, giống không có khả năng kết hợp. Các dòng mang thử được dùng làm bố và lai với 1 hoặc 2 làm mẹ là các vật liệu thử (test) có phổ di truyền rộng. Giữa dòng, giống và test tạo thành một cặp lai đơn.

Khả năng kết hợp chúng được xác định bằng giá trị trung bình ưu thế lai của tất cả các tổ hợp lai có mẫu tham gia vào lai thử.

- Lai nhiều lần

+ Lai lại: là kiểu lai trong đó con lai F_1 được lai trở lại với một trong hai dạng bố mẹ với số lần lặp lại cần thiết.

Lai lại được dùng để bổ sung thêm một vài tính trạng mong muốn để hoàn thiện giống cũ.

+ Lại hồi quy (lai tích lũy): Lai tích lũy là một dạng đặc biệt của lai lại trong đó một giống có năng suất cao nhưng chưa có tính kháng sâu bệnh được sử dụng làm thể nhận, còn các giống chống chịu sâu bệnh tốt dùng làm dạng cho. Sau khi lai tích lũy giữa thể nhận và thể cho, người ta cho các con lai tích lũy với nhau nhằm bổ sung cho dạng nhận các tính trạng cần thiết (ví dụ: tính kháng bệnh bạc lá).

4. Lai xa

Phép lai giữa hai cá thể thuộc hai loài hoặc hai chi khác nhau được gọi chung là lai xa.

Để phân biệt mức độ xa nhau về phương diện phân loại học thực vật hay động vật, người ta gọi phép lai giữa hai cá thể thuộc hai loài khác nhau thuộc cùng một chi là lai xa khác loài (interspecific hybridization), còn phép lai giữa hai cá thể của 2 loài thuộc

2 chi khác nhau là lai xa khác chi (intergeneric hybridization). Ví dụ: Phép lai giữa hai loài lúa trồng *Oryza sativa L.* (2n= 24) và loài lúa trồng *Oryza graberrima* (2n= 24) thuộc cùng chi lúa *Oryza* là lai xa khác loài còn phép lai giữa ngô và cao lương hoặc lúa mì và đại mạch thuộc hai chi khác nhau là lai khác chi.

Trong giới động vật, cá nhưng là con lai khác loài giữa loài cá chép và loài cá diếc, con lai giữa ngan và vịt...

a. Những khó khăn khi lai xa và các giải pháp khắc phục

Sự cách ly sinh sản là một trong những tiêu chuẩn quan trọng nhất để phân biệt các loài khác nhau. Tuy nhiên, nhiều trường hợp có thể thu nhận được con lai xa. Tuyệt đại đa số phép lai xa gặp trở ngại trước thụ tinh và sau thụ tinh.

Trước thụ tinh ở lai xa thường gặp các trở ngại sau:

Thực vật khác loài thường không giao phấn vì hạt phấn không nảy mầm được trên núm của vòi nhụy cây mẹ, hoặc ống phấn phát triển rất chậm, hạn chế khả năng đưa tinh trùng đến túi phôi để thụ tinh.

Động vật khác loài thường khó giao phối, do chu kí sinh sản khác nhau, hệ thống phản xạ sinh dục khác nhau, bộ máy sinh dục không phù hợp, tinh trùng khác loài bị chết trong đường sinh dục cái.

Những trở ngại sau thụ tinh thường liên quan tới các hiện tượng sau: Hợp tử không phát triển, phôi bị tiêu đi, phôi ngừng phát triển ở một giai đoạn nào đó mà chưa đạt đến giai đoạn phôi trưởng thành, nội nhũ phát triển không hoàn chỉnh, cây lai có sức sống kém, con lai bất thụ... .

Khó khăn chủ yếu về mặt di truyền là cơ thể lai xa thường bất thụ. Nguyên nhân của hiện tượng này là bộ NST của 2 loài bố mẹ khác nhau về số lượng, hình dạng NST, cách sắp xếp các gen trên NST, sự không phù hợp giữa nhân và tế bào chất của hợp tử. những yếu tố này ảnh hưởng tới sự tiếp hợp các cặp NST tương đồng trong kì đầu của giảm phân I, do đó quá trình phát sinh giao tử bị trở ngại.

Nhiều kỹ thuật khác nhau đã được áp dụng để khắc phục hiện tượng không hợp giữa hạt phấn và vòi nhụy như:

+ Thụ phấn sớm hoặc muộn hơn bình thường để tránh phản ứng bất hợp

+ Ghép cây mẹ lên cây bố để giảm mức độ sai khác về sinh lý

+ Xử lý nhụy bằng một số chế phẩm kích thích như: B-NAA (ở lê), axit giberelic (ở lúa)

+ Trộn hạt phấn của cây bố và hạt phấn đã bị giết chiết bằng xử lý ethanol lấy từ cây mẹ

+ Lai với loài trung gian, sau đó dùng con lai để lai với dạng làm bố.

Những trở ngại sau thụ tinh có thể khắc phục được bằng các giải pháp sau:

+ Sử dụng kỹ thuật cứu phôi. Hiện tượng phôi bị thui chột ở các giai đoạn khác nhau là đặc điểm chính của lai xa. Kỹ thuật cứu phôi đã được áp dụng thành công trong lai xa giữa các loài (lúa trồng và lúa dại) hoặc lai xa giữa các chi (lúa mì x đại mạch; ngô x lúa mì...).

Kỹ thuật cứu phôi còn được cải tiến bằng cách cấy phôi trong điều kiện invivo (phôi lai xa được tách ra rồi mang cấy vào nội nhũ cây mẹ) hoặc invitro (nuôi cấy trong môi trường nhân tạo).

+ Thụ tinh nhân tạo và nuôi cấy noãn. Giải pháp này vừa khắc phục hiện tượng cản trở phát triển ống phấn và vừa khắc phục được hiện tượng phôi chết sớm.

+ Đa bội hóa con lai để khắc phục hiện tượng bất thụ. Nếu làm cho cơ thể lai xa F_1 từ 2n thành 4n thì quá trình giảm phân diễn ra bình thường vì các NST đều có cặp tương đồng để tiếp hợp ở kì đầu lần phân bào I, do đó giảm phân diễn ra bình thường.

b. Một số yêu cầu thiết yếu đối với các con lai xa

Các con lai xa sử dụng được trong chọn giống cần thỏa mãn 3 yêu cầu thiết yếu sau đây:

- Có sức sống, khả năng sinh trưởng phát triển tốt.
- Sự tiếp hợp nhiễm sắc thể và trao đổi chéo diễn ra bình thường để có thể hình thành các thể tái tổ hợp mong muốn (đặc biệt là các thể tái tổ hợp có khả năng chống chịu và cho chất lượng nông sản tốt).
- Những gen được chuyển vào dạng nhân (các con lai xa hoặc các thể tái tổ hợp) phải ổn định, không gây hại đến những đặc điểm khác.

c. Đặc điểm di truyền - biến dị trong lai xa

Trong các phép lai xa giữa các loài cây trồng với các loài cây dại (làm bố), ở F_1, nhiều tính trạng thể hiện trội nghiêng về phía loài cây dại. Ví dụ, ở cà chua, những tính trạng đặc trưng cho hoang dại: thân, lá, chùm quả, độ lớn quả... thể hiện ở F_1. Vì vậy, các con lai F_1 thường được lai trở lại với loài trồng nhằm thu được các thể tái tổ hợp có những tính trạng mong muốn, đồng thời hạn chế những tính trạng hoang dại.

Trong các phép lai xa, mức độ không hòa hợp bộ gen của hai loài đã hạn chế mức độ kết cặp của các nhiễm sắc thể. Do sự hạn chế này mà khả năng tái tổ hợp của các gen rất khó xảy ra, từ đó gây nhiều khó khăn cho sự chuyển các gen từ loài hoang dại sang loài trồng trọt thông qua tái tổ hợp.

Ngay cả khi sự tiếp hợp diễn ra khá thuận lợi thì khả năng tái tổ hợp gen xảy ra vẫn bị hạn chế. Ví dụ, khi lai cà chua trồng *(L. esculentum Mill)* với cà chua dại *(L. minutum Rich),* con lai có độ hữu thụ cao, đảm bảo cho sự nghiên cứu di truyền các tính trạng qua các thế hệ. Tuy nhiên, tần số trao đổi chéo giữa các gen (ví dụ như gen hl - không có lông tơ, a - thiếu antoxyan nằm trên nhiễm sắc thể số 11) là nhỏ hơn nhiều so với trường hợp lai giữa các thứ cà chua khác nhau cùng thuộc loài cà chua trồng.

Trong lai xa, sự phân ly tính trạng ở thế hệ F_2 hoặc đời sau của phép lai trở lại có những chênh lệch lớn so với sự phân ly khi lai giữa 2 dạng thuộc cùng loài. Ví dụ, khi lai hai loài bí *Cucurbita andreana* và *Cucurbita maxima*, con lai F_1 có hình dạng quả trung gian giữa hai loài, nhưng sang F_2, xuất hiện 8 dạng quả rất khác nhau và khác với hình dạng quả ở 2 loài bố mẹ.

Sự đa dạng hơn về kiểu hình ở F_2 có lẽ do các tính trạng quan sát do nhiều gen kiểm soát, con lai xa F_1 tạo ra các dạng giao tử có tỷ lệ không cân bằng, dẫn tới sự phối hợp các alen nghiêng về một trong hai dạng hoặc cho nhiều dạng khác.

Trong lai xa thường xuất hiện những biến dị bất thường, có nhiều tính trạng mới xuất hiện ở F_2 và các thế hệ sau mà trước khi lai không dự đoán trước được. Những tính trạng mới này là kết quả của các mối tương tác bổ sung giữa các gen. Ví dụ, hai loài cà chua bố mẹ có quả tròn nhưng ở đời F_2 xuất hiện cây có quả với núm vươn dài. Kết quả trên cho thấy tiềm năng to lớn của các con lai xa trong chọn giống cây trồng.

Trong lai xa, khi chuyển cả bộ gen của một loài sang tế bào chất ở loài khác, trong nhiều trường hợp con lai bất thụ (theo một hướng lai nhất định) do biến cố ở tế bào chất và mối tương tác với các gen nhân ra - gọi là bất dục đực tế bào chất. Như vậy, lai xa có thể mở ra khả năng thu nhận sự đa dạng về các tế bào chất bất dục. Trong thực tế, người ta đã nhân được nhiều kiểu bất dục đực tế bào chất ở nhiều loại cây trồng như: Ngô, lúa nước, cà chua...

c. Những thành tựu của lai xa trong chọn giống

Lai xa có ý nghĩa đặc biệt trong chọn giống cây trồng.

- Chuyển gen kháng bệnh và kháng sâu vào cây trồng

Vào những năm 1955 - 1956 E. R. Sears đã lai đậu tương dại và đậu tương trồng, chiếu xạ hạt lai F_1 kết hợp với lai trở lại với đậu tương trồng, đã chuyển được đoạn NST mang gen chống rỉ sắt vào NST của loài đậu tương trồng. Tương tự như trên, người ta đã chuyển 1 đoạn NST của loài lúa mạch đen có mang gen chống bệnh mốc sương và sương mai vào lúa mì.

Người ta đã sử dụng phép lai giữa loài khoai tây trồng với những loài khoai tây hoang dại từ Nam Mỹ đã tạo ra nhiều giống khoai tây cho năng suất cao, phẩm chất tốt, chống được bệnh mốc sương và côn trùng phá hoại, điển hình là giống C_{8670}.

- Chuyển các gen chống chịu với các tác nhân bất lợi phi sinh học vào các loài cây trồng

Các loài cây trồng thường chống chịu kém hơn các loài cây dại thân thuộc đối với các tác nhân phi sinh học như mặn, độc tố nhôm, hạn hán vv... Ví dụ, loài lúa dại *Oryza nivara* chịu hạn tốt, còn *Oryza granutata* chịu mặn tốt hơn các giống lúa chịu mặn thuộc loài lúa trồng *O. sativa*.

Vì vậy lai xa là hướng có tính khả thi cao trong việc chuyển các gen kiểm soát các đặc tính chống chịu nói trên từ lúa dại sang lúa trồng.

- Chuyển các gen kiểm soát các tính trạng liên quan đến năng suất và chất lượng nông sản

Rất nhiều loài cây dại có hàm lượng prôtêin cao hơn rõ rệt so với các loài cây trồng có quan hệ họ hàng. Ví dụ, các loài *Aegilops magna* và *Aegilops sterillis* có hàm lượng prôtêin cao rõ rệt so với các loài lúa mì.

Lai khác loài đã tạo được nhiều giống mía nổi tiếng trên thế giới, với lượng đường tăng tới 60% như các giống mía $F_1$186, ROC. 1, ROC. 10, ROC. 16... Vào những năm 80 và 90 của thế kỷ XX nhiều giống mía bị chết vì mắc một số bệnh virut, nấm gây bệnh than. Người ta đã sử dụng phép lai xa giữa loài mía trồng *Saccharum officinarum* L. với loài mía dại *S. spontaneum L.* có khả năng kháng bệnh để tạo ra hầu hết các giống mía đang trồng hiện nay. Việc đưa những giống lai này vào sản xuất đã làm tăng năng suất và sản lượng đường mía trên phạm vi toàn cầu.

- Chuyển hệ gen của loài này vào tế bào chất của loài khác

Tính bất dục đực tế bào chất được ứng dụng có hiệu quả, tạo ra bước nhảy vọt về năng suất trong việc tạo giống ưu thế lai ở ngô, cà chua và nhiều giống cây trồng khác vì không mất công khử đực mà vẫn sản xuất một lượng hạt lai khổng lồ đáp ứng cho sản xuất.

Phương pháp này lần đầu tiên được nhà khoa học Nhật Bản H. Kihara thực hiện thành công năm 1951, khi ông chuyển hệ gen nhân của lúa mì mềm vào tế bào chất của *Segilops caudata L.* Sau đó bằng cách chuyển hệ gen AABB vào tế bào chất của segilops ovata L. đã nhận được những dạng bất dục đực tế bào chất của *Segilops ovata* lại được chuyển qua lúa mì mềm.

Ở lúa, Viên Long Bình (Trung Quốc) và các cộng sự từ 1970 - 1985 đã thành công trong việc lai giữa lúa dại và lúa trồng để chuyển nhân lúa trồng vào tế bào chất lúa dại và tạo ra được hàng trăm dòng bất dục đực tế bào chất.

Lai xa ở động vật đã tiến hành có kết quả ở tằm, bò, cừu, cá. Ví dụ: Lai xa giữa lừa cái và ngựa đực tạo ra con Boócđô; lai lừa đực với ngựa cái tạo ra con la. Các con lai này đều không có khả năng sinh sản, chỉ sử dụng lấy sức kéo và thịt. Lai khác loài trong họ cá chép tạo ra nhiều giống mới cho năng suất cao.

§4. ƯU THẾ LAI

I. KHÁI NIỆM

Thuật ngữ "ưu thế lai" (heterosis) được Shull (Mỹ) đưa ra đầu tiên vào năm 1914.

Ưu thế lai là một khái niệm về hiệu quả lai, là hiện tượng con lai ở thế hệ thứ nhất có khả năng sinh trưởng, phát triển, khả năng chống chịu và nhiều đặc điểm khác tăng hoặc giảm so với giá trị trung bình cộng giữa hai bố mẹ hoặc vượt trội so với một trong hai bố mẹ.

Thường người ta chỉ để ý đến hiện tượng tăng so với giá trị trung bình giữa hai bố mẹ hoặc vượt trội so với dạng bố hoặc mẹ có giá trị tính trạng lớn hơn (hiện tượng ưu thế lai dương) mà ít để ý đến hiện tượng giảm so với giá trị trung bình giữa hai bố mẹ và nhỏ hơn so với dạng bố hoặc mẹ có giá trị tính trạng nhỏ hơn (hiện tượng ưu thế lai âm).

Để phân biệt các trường hợp biểu hiện ưu thế lai, Beili và Atkius (1966) đưa ra công thức xác định mức độ trội (hp):

$$hp = \frac{\bar{X}_{F_1} - mp}{\bar{X}_p - mp}$$

$\bar{X}_{F_1}$: Giá trị trung bình của tính trạng nghiên cứu của F_1

mp: Giá trị trung bình cộng tính trạng của hai bố mẹ

$\bar{X}_p$: Giá trị trung bình của tính trạng nghiên cứu của bố hoặc mẹ trội hơn.

Khi *hp* = 0 (không trội), *hp* = 1 trội hoàn toàn, khi 0< *hp* < 1 (trội không hoàn toàn, thiên về dạng bố hoặc mẹ có trị số tuyệt đối của tính trạng lớn hơn, biểu hiện ưu thế lai dương), *hp* > 1 (trường hợp trị số tính trạng của F_1 lớn hơn trị số tính trạng lớn hơn - siêu trội dương), -1 < *hp* < 0 (ưu thế lai âm), hp< -1 (siêu trội âm).

Tùy từng loại tính trạng mà nhà chọn giống và người sản xuất quan tâm mà người ta sử dụng hiện tương ưu thế lai dương, siêu trội dương hoặc ưu thế lai âm, siêu trội âm.

Chẳng hạn, khi sử dụng ưu thế lai dương để tăng năng suất rau sạch hoặc quả (cà chua, dưa chuột) hoặc hạt (ngô, lúa)

Ngược lại, người ta lại sử dụng ưu thế lai âm về hàm lượng axit citric trong trường hợp lai giữa giống cam quả to, chua với giống cam quả nhỏ, ngọt.

II. ĐÁNH GIÁ ƯU THẾ LAI

Đánh giá tính ưu việt của con lai so với bố mẹ và các giống đang phổ biến trong sản xuất, người ta dựa vào các chỉ tiêu sau:

- Ưu thế lai trung bình (Heterosis) hay còn gọi là ưu thế lai giả định (H_m).

$$H_m = \frac{\overline{X}_{F_1} \times \dfrac{\overline{X}_{P_1} + \overline{X}_{P_2}}{2}}{\dfrac{\overline{X}_{P_1} + \overline{X}_{P_2}}{2}} \times 100$$

- Ưu thế lai thực (Heterobeltiosis) là sự hơn hẳn của con lai so với bố mẹ có giá trị tính trạng lớn hơn:

$$H_B = \frac{\overline{X}_{F_1} - \overline{X}_{P_B}}{\overline{X}_{P_B}} \times 100$$

H_B = ưu thế lai thực; $\overline{X}_{P_B}$ = trung bình của dạng bố hoặc mẹ có giá trị tính trạng lớn hơn.

- Ưu thế lai chuẩn (Standar Heterosis) biểu thị tính ưu việt của con lai về một hay một số tính trạng nào đó so với giống thường dùng tốt nhất ở một vùng nhất định:

$$H_S = \frac{\overline{X}_{F_1} - \overline{X}_S}{\overline{X}_S} \times 100$$

H_S = ưu thế lai chuẩn, $\overline{X}_S$ = giá trị trung bình của tính trạng của giống thường dùng tốt nhất.

III. CƠ SỞ DI TRUYỀN HỌC CỦA ƯU THẾ LAI VÀ VẤN ĐỀ DUY TRÌ NÓ Ở CÁC THẾ HỆ SAU

1. Cơ sở di truyền học của ưu thế lai

Hiện nay có nhiều giả thuyết dựa trên cơ sở lý luận di truyền học để giải thích hiện tượng ưu thế lai. Dưới đây là các giả thuyết được nhiều người đồng tình, đặc biệt là giả thuyết đầu.

a. Giả thuyết tính trội

Theo giả thuyết này, nguyên nhân di truyền của ưu thế lai là tác động của các gen trội lấn át các gen lặn gây hại tương ứng, dẫn đến con lai F_1 có ưu thế hơn bố mẹ mang các cặp alen lặn.

Ví dụ, hai dòng tự phối ở ngô: AAbbCCdd và aaBBccDD, mỗi dòng mang hai cặp gen lặn gây hai, ở con lai F_1: AaBbCcDd, ở cả 4 locut, các alen lặn gây hại (a, b, c, d) đều bị các alen trội tương ứng lấn át nên không thể hiện tác động gây hại, vì vậy các con lai F_1 có sức sống hoặc biểu hiện ở các tính trạng khác hơn hẳn bố mẹ - hiện tượng ưu thế lai.

b. Giả thuyết về các gen trội thuộc các locut khác nhau tác động cộng gộp lên mỗi tính trạng

Nếu một số locut tỏ ra tác động cộng gộp theo một hướng thì ở con lai F_1 có hiện tượng ưu thế lai. Điều này biểu hiện rõ ở sự tác động lên tính trạng số lượng.

c. Giả thuyết về tính siêu trội

Giả thuyết này cho rằng, trong một số sự kết hợp, sự tác động tương hỗ giữa 2 alen của một locut có thể dẫn tới thể dị hợp Aa có sức mạnh vượt trội so với 2 dạng đồng hợp tử AA< Aa >aa.

Hai alen thuộc cùng 1 locut có thể có những chức năng khác nhau, thể dị hợp có thể mang cả 2 chức năng đó. Hiện tượng trên đã được phát hiện ở cây gai. Flor đã cho biết hiện tượng đa alen ở 5 locut kiểm soát tính chống chịu ở cây gai giúp cho nó kháng được hàng trăm chủng nấm gây hại. Mỗi alen kiểm soát tính kháng một chủng riêng biệt. Chẳng hạn, kiểu gen M_1M_1 kháng được chủng 1, còn M_2M_2 - chủng 2, thì thể dị hợp kháng được cả 2 chủng trên.

Trong trường hợp này, ưu thế lai biểu hiện ưu thế về tính kháng bệnh, còn tác động bổ sung của các alen thuộc cùng locut (M) là một thí dụ về tính siêu trội.

- Các con đường tổng hợp xen kẽ

Kiểu tác động tương hỗ này khác với tác động bổ sung nói trên ở vai trò của môi trường, chẳng hạn sự tổng hợp một chất nào đó do một alen ở động hoặc thực vật phụ thuộc vào nhiệt độ.

Giả thiết rằng, alen R_1 kiểm soát tổng hợp màu đỏ với số lượng cực thích ở 27^0C, còn R_2 lại tổng hợp sắc tố này với số lượng cực thích ở 10^0C. Khi không có hiện tượng trội, thể dị hợp R_1R_2 cho 2 con đường tổng hợp xen kẽ sắc tố: một ở nhiệt độ cao, một ở nhiệt độ thấp. Như vậy, các con đường tổng hợp xen kẽ ở thể dị hợp làm cho nó thích nghi tốt hơn với điều kiện môi trường luôn thay đổi: nóng, lạnh bất thường.

- Quan niệm về số lượng cực thích

Người ta cho rằng, ở một dạng bố mẹ tổng hợp một chất nào đó quá ít, còn ở dạng kia lại tổng hợp quá nhiều, còn thể dị hợp tổng hợp một lượng gần với lượng cực thích cho sự sinh trưởng và phát triển. Ở ruồi giấm, người ta đã phát hiện 27 trong số 75 alen đột biến đã mất chức năng nhưng có tác dụng biểu hiện ưu thế lai thường về tính hữu thụ ở trạng thái dị hợp.

Ở đại mạch, cây con của 2 dòng thuần có các kiểu gen KK và kk cố định CO_2 với tốc độ như nhau nhưng các cây con ở F_1 có cường độ tăng 50%... Hiện tượng tương tự thấy ở các cây ngô non F_1.

§5. TẠO GIỐNG BẰNG CÔNG NGHỆ TẾ BÀO

Công nghệ tế bào là ngành kĩ thuật về quy trình ứng dụng phương pháp nuôi cấy tế bào hoặc mô để tạo ra cơ quan hoặc cơ thể hoàn chỉnh.

I. CÔNG NGHỆ TẾ BÀO Ở THỰC VẬT

1. Chọn dòng tế bào xôma

Nuôi cấy tế bào có 2n nhiễm sắc thể trên môi trường nhân tạo, chúng sinh sản thành nhiều dòng tế bào có các bộ nhiễm sắc thể khác nhau, với biến dị cao hơn mức bình thường. Biến dị này gọi là biến dị dòng tế bào xôma, được sử dụng trong việc tạo ra các giống cây trồng mới có các kiểu gen khác nhau của cùng một giống ban đầu.

2. Chọn dòng giao tử

Các hạt phấn riêng lẻ có thể mọc trên môi trường nuôi nhân tạo thành dòng tế bào đơn bội. Các dòng này có các kiểu gen khác nhau, biểu hiện sự đa dạng của các giao tử do giảm phân tạo ra. Các dòng tế bào có bộ gen đơn bội nên alen lặn được biểu hiện thành kiểu hình, cho phép chọn lọc *in vitro* ở mức tế bào những dòng có các đặc tính mong muốn. Các dòng đơn bội qua chọn lọc được lưỡng bội hoá bằng hai cách: gây lưỡng bội hoá dòng tế bào 1n thành 2n rồi cho mọc thành cây lưỡng bội hoặc cho mọc thành cây đơn bội sau đó lưỡng bội hoá thành cây lưỡng bội 2n bằng cách gây đột biến tạo thể đa bội.

Nhiều nhà nghiên cứu đã lưỡng bội hóa bằng cách đưa côsixin vào môi trường nuôi cấy mô đơn bội. Ở thuốc lá, các bao phấn được nuôi trên môi trường có 0,4% côsixin. Sự tăng gấp đôi số lượng nhiễm sắc thể xảy ra ở giai đoạn phát triển sớm như ở các tiểu bào tử.

Phương pháp này có hiệu quả cao khi chọn các dạng cây có các đặc tính như: kháng thuốc diệt cỏ, chịu lạnh, chịu hạn, chịu phèn, chịu mặn, kháng bệnh, sạch không nhiễm virut gây bệnh... Mặt khác, các dòng nhận được đều thuần chủng vì chúng được lưỡng bội hoá từ bộ gen đơn bội ban đầu, tính trạng chọn lọc được sẽ rất ổn định.

3. Dung hợp tế bào trần

Đầu tiên loại bỏ thành xenlulôzơ của tế bào bằng enzim hoặc vi phẫu để tạo tế bào trần.

Trong phương pháp cơ học hay vi phẫu, mẫu được cắt hoặc nghiền nhỏ và đưa vào dung dịch gây co nguyên sinh, làm cho phần nguyên sinh chất nhỏ lại. Sự phản co nguyên sinh tiếp theo sẽ làm giãn nở và đẩy phần nguyên sinh chất ra khỏi tế bào qua những khe hở. Phương pháp cơ học khá phức tạp và số lượng các tế bào trần có thể tồn tại độc lập là rất ít.

So với phương pháp cơ học thì phương pháp enzim có hiệu quả hơn. Bằng xử lý enzim, có thể thu được một lượng lớn tế bào trần. Kỹ thuật cơ bản gồm có các bước:

1. Vô trùng bề mặt mẫu lá.
2. Ngâm trong dung dịch thẩm thấu phù hợp.
3. Cắt mẫu lá thành những lát mỏng tạo thuận lợi cho sự xaam nhập các enzim.
4. Xử lý với hỗn hợp enzim (pectinaza, xellulaza và hemixellulaza)

5. Tinh sạch tế bào trần.

6. Chuyển tế bào trần vào môi trường nuôi cấy thích hợp.

Những tế bào trần có thể dung hợp với nhau. Hiện tượng dung hợp này đã được Kuster đề cập ngay từ năm 1909 qua mô tả sự dung hợp các tế bào trần tách rời. Sự dung hợp tế bào trần xảy ra giữa các mô của cùng một loài hay của các loài khác nhau hoặc giữa các chi, bộ và họ để tạo giống mới.

Khi hai hay nhiều tế bào trần dung hợp sẽ tạo ra một khối tế bào trần, trong đó nhân của chúng có thể kết hợp hoặc tồn tại riêng biệt. Nếu hai nhân khác nhau sẽ tạo ra thể dị nhân, còn hai nhân giống nhau tạo ra thể đồng nhân. Sự kết hợp nhân trong thể dị nhân hình thàng tế bào lai thực sự gọi là thể hợp nhân. Nếu một trong hai nhân bị đào thải, nguyên sinh chất của hai tế bào trần sẽ dung hợp tạo ra thể lai tế bào chất cybrid (cytoplasmic hybrid).

Để dung hợp các tế bào, người ta dùng các phương pháp như: dung hợp cảm ứng, xử lý với $NaNO_3$, xử lý với nồng độ ion Ca^{+2} cao và pH cao, xử lý với pôliethylen glycol (PEG) và bằng dòng điện. Các phương pháp sau có hiệu quả hơn.

Dung hợp tế bào trần gồm ba pha:

1. Pha kết dính: Màng sinh chấtcủa hai hay nhiều tế bào trần tiến sát nhau.

2. Dung hợp màng tại những vùng nhỏ liên kết chặt dẫn đén hình thànhf các tế bào chất liên tục hoặc cầu giữa các tế bào trần.

3. Dãn nở của các cầu nguyên sinh chất và hình thành thể đông nhân hoăc dị nhân hình cầu.

Trong thể dị nhân, hai nhân có thể phân bào đồng thời trên thoi phân bào chung nhưng các NST không đi cùng với nhau, kết quả tạo ra mô khảm. Thể dị nhân cũng có thể duy trì qua một vài thế hệ tế bào và sau xảy ra sự dung hợp nhân ở kì trung gian hoặc ở lần nguyên phân đồng bộ đầu tiên. Chỉ có những tế bào lai được tạo ra qua dung hợp nhân trong nguyên phân mới có khả năng phát triển.

Những nghiên cứu tế bào học chi tiết của các dòng tế bào lai xôma và những phân tích kiểu nhân thực vật lai xôma đã cho thấy, trong các tế bào lai, sự hợp nhất hoàn genom từ hai nguồn thường không xảy ra. Sự đào thải dần dần NST của một trong các dạng cha mẹ diễn ra ở các tế bào lai xôma thực vật và động vật. Các dòng tế bào lai giữa đậu tương và thuốc lá đã diễn ra sự đào thải chọn lọc NST của thuốc lá.

Các tế bào lai có khả năng tái sinh đầy đủ thành cây lai xôma giống như cây lai hữu tính. Bằng phương pháp này, người ta đã tạo ra cây pomato là cây lai giữa khoai tây và cà chua.

II. CÔNG NGHỆ TẾ BÀO Ở ĐỘNG VẬT

1. Sản xuất vacxin tổng hợp bằng công nghệ tế bào

Trước đây, phương pháp truyền thống để sản xuất vacxin dùng cho tiêm chủng là tiêm kháng nguyên vào cơ thể động vật và thu được kháng thể. Ngày nay, bằng nuôi cấy tế bào đã sản xuất ra kháng thể cho sản xuất vacxin với số lượng lớn.

Nguyên tắc của công nghệ nuôi cấy tế bào sản xuất vacxin như sau:

- Sử dụng loại tế bào ung thư để có dòng tế bào phân chia liên tục.
- Cho lai tế bào ung thư với một loại tế bào động vật có vú có chức năng sản sinh kháng thể.

- Nuôi cấy tế bào lai này để chúng sinh sản liên tục, lâu dài, tạo ra khối lượng lớn kháng thể. So với các loại kháng thể thu được thông thường qua cừu, ngựa, thỏ... , thì loại kháng thể này tinh khiết tuyệt đối.

2. Sản xuất vật nuôi bằng công nghệ tế bào

Áp dụng công nghệ tế bào trong sản xuất vật nuôi chủ yếu là hình thức cấy truyền hợp tử và nhân bản vô tính.

a) *Cấy truyền hợp tử*

Công nghệ này còn được gọi là công nghệ tăng sinh sản ở động vật. Sau khi phôi được lấy ra từ động vật cho và trước khi cấy phôi vào động vật nhận cần trải qua các bước sau:

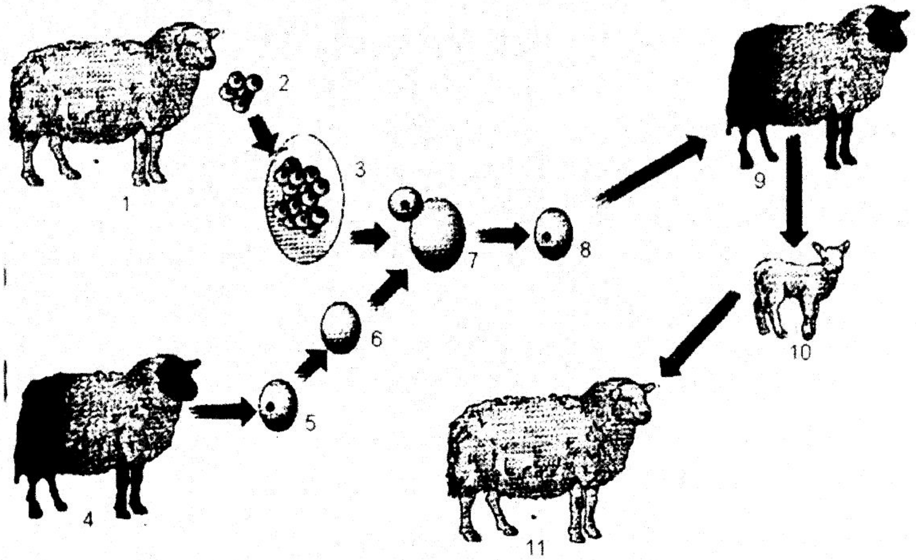
– Tách phôi thành hai hay nhiều phần, mỗi phần sau đó sẽ phát triển thành một hợp tử riêng biệt. Cách này áp dụng đối với thú quý hiếm hoặc các giống vật nuôi sinh sản chậm và ít, ví dụ như bò.

– Phối hợp hai hay nhiều phôi thành một thể khảm: đã thành công trên đối tượng là chuột, tạo cơ thể khảm từ hai hợp tử khác nhau, mở ra một hướng mới tạo vật nuôi khác loài.

– Làm biến đổi các thành phần trong tế bào của phôi khi mới phát triển theo hướng có lợi cho con người.

b) *Nhân bản vô tính bằng kĩ thuật chuyển nhân*

Điển hình cho kĩ thuật này là thành công của nhóm các nhà bác học Anh đã tạo ra con cừu Dolly (1997). Công nghệ tạo cừu Dolly (hình IV.5) bao gồm các bước sau đây:



Hình IV.5. *Nhân bản vô tính tạo cừu Dolly*

– Tách tế bào tuyến vú cừu (1) và nuôi trong phòng thí nghiệm.

– Tách tế bào trứng của cừu (4 - mặt đen), sau đó loại bỏ nhân của tế bào trứng này.

– Chuyển nhân của tế bào tuyến vú vào tế bào trứng đã bị bỏ nhân.

– Nuôi cấy trên môi trường nhân tạo cho trứng phân cắt thành phôi.

– Chuyển phôi vào tử cung của một cừu mẹ (mặt đen) để nó mang thai. Sau thời gian mang thai giống trong tự nhiên, cừu mẹ này đã đẻ ra cừu con (cừu Dolly) giống y hệt cừu cho nhân tế bào.

Thành công nêu trên chứng tỏ, trong thực nghiệm, động vật có vú có thể được nhân bản từ tế bào xôma, không cần có sự tham gia của nhân tế bào sinh dục chỉ cần tế bào chất của một noãn bào. Hiện nay có nhiều loài vật đã được nhân bản vô tính thành công như chuột, khỉ, bò, dê, lợn...

Nhân bản vô tính nhằm nhân nhanh giống vật nuôi quý hiếm hoặc tăng năng suất trong chăn nuôi. Kĩ thuật này còn cho phép tạo ra các giống động vật mang gen người, nhằm cung cấp cơ quan nội tạng của người cho việc thay thế, ghép nội quan cho người bệnh mà không bị hệ miễn dịch của người loại thải.

§6. TẠO GIỐNG BẰNG CÔNG NGHỆ GEN

Kĩ thuật di truyền (KTDT) hay công nghệ gen bao gồm các kĩ thuật thao tác trên vật liệu di truyền (hoặc gen) để điều chỉnh, sửa chữa, tạo ra gen mới, từ đó có thể tạo ra cơ thể với những đặc điểm mới. Hiện nay KTDT đang dùng phổ biến là tạo ra phân tử ADN tái tổ hợp để cấy gen (chuyển gen).

I. QUY TRÌNH KHÁI QUÁT CỦA KĨ THUẬT DI TRUYỀN

Quy trình khái quát chuyển gen (hình IV.6) gồm các bước cơ bản theo trật tự sau:

1. Tách và cắt ADN

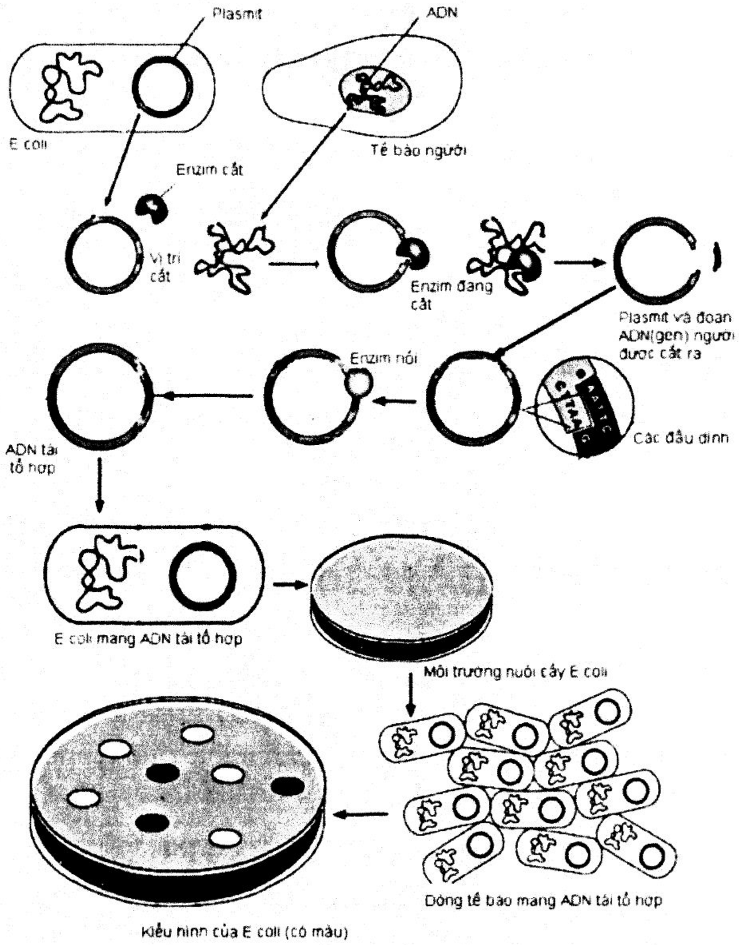
Trước tiên là phải tách ADN của tế bào cho và ADN của plasmit (hoặc virut) ra khỏi tế bào. Tiếp theo dùng cùng một loại enzim cắt để cắt ADN của tế bào cho và ADN của plasmit. Kết quả tạo ra các đầu dính có trình tự nuclêôtit bổ sung với nhau giữa 2 loại ADN.

2. Tạo ADN tái tổ hợp

Khi trộn đoạn ADN của tế bào cho với ADN plasmit đã cắt hở, các đầu dính bắt cặp bổ sung với nhau. Enzim nối có chức năng tạo liên kết phôtphodieste làm liền mạch. Plasmit mang gen lạ gọi là ADN tái tổ hợp.

3. Đưa ADN tái tổ hợp vào tế bào vi khuẩn

Bằng những phương pháp chuyên dụng người ta đưa ADN vào tế bào vi khuẩn. Khi đã được chuyển vào tế bào chủ, ADN tái tổ hợp điều khiển tổng hợp loại prôtêin đặc thù đã được mã hóa trong nó. Tế bào nhận được dùng phổ biến là vi khuẩn đường ruột *Escherichia coli* (*E.Coli*). Tế bào *E.Coli* sau 12 giờ từ 1 tế bào ban đầu sẽ sinh ra 16 triệu tế bào, do đó các ADN tái tổ hợp trong chúng cũng được nhân lên rất nhanh và sản xuất ra một lượng lớn các chất tương ứng với các gen đã ghép vào chúng.


Plasmit
ADN
E coli
Tế bào người
Enzim cắt
Vị trí cắt
Enzim đang cắt
Plasmit và đoạn ADN(gen) người được cắt ra
Enzim nối
AATTC
G
TTAA
G
Các đầu dính
ADN tái tổ hợp
E coli mang ADN tái tổ hợp
Môi trường nuôi cấy E coli
Dòng tế bào mang ADN tái tổ hợp
Kiểu hình của E coli (có màu)

Hình IV.6. *Quy trình của kĩ thuật di truyền*

4. Tách dòng gen

Để nhận biết được tế bào vi khuẩn nào nhận biết được ADN tái tổ hợp, các nhà khoa học phải chọn các thể truyền có các dấu chuẩn hoặc các gen đánh dấu hoặc dùng phương pháp lai phân tử, hay dựa vào sự biểu hiện kiểu hình. Nhờ đó, ta dễ dàng nhận biết được sự có mặt của ADN tái tổ hợp. Gen đánh dấu là gen kháng kháng sinh. Ví dụ, tế bào nhận là loại mẫn cảm với chất kháng sinh (như tetraxiclin). Khi plasmit đã được chuyển gen có gen kháng với tetraxiclin vào trong tế bào mẫn cảm, nó sẽ trở nên kháng được thuốc kháng sinh này. Do đó khi bổ sung tetraxiclin vào môi trường nuôi, tất cả các tế bào không chứa ADN tái tổ hợp sẽ bị chết, trong bình nuôi lúc này chỉ còn các tế bào chứa ADN tái tổ hợp. Dòng tế bào này được nuôi cấy để sản xuất ra sản phẩm mong muốn.

II. CÔNG CỤ VÀ KĨ THUẬT CỦA CÔNG NGHỆ GEN

1. Tách chiết ADN, ARN mang gen mong muốn

Để tách được gen mong muốn trước hết ta phải tách chiết ADN hoặc ARN từ các nguồn khác nhau.

a. Tách chiết ADN

Tuỳ theo nguồn axit nucléic khác nhau chúng ta có các cách tách chiết ADN khác nhau.

Đối với vi khuẩn, muốn tách chiết ADN cần nuôi vi khuẩn để thu lượng sinh khối lớn, sau đó tiến hành phá vỡ màng tế bào vi khuẩn, loại bỏ các prôtêin bằng các enzym phân giải prôtêin. Tủa và tinh sạch ADN bằng các hoá chất, dung môi, dịch chiết thích hợp.

Đối với các mô, tế bào của động vật, thực vật, nguyên tắc tách chiết ADN giống như tách chiết ADN từ vi khuẩn. Tuy nhiên chúng ta trực tiếp lấy các mẫu sinh phẩm như lông, tóc, thịt, máu, nước bọt, các mô thân, lá, rễ, hoa... Tuỳ theo mục đích nghiên cứu có thể sử dụng các kĩ thuật tách chiết với các hoá chất, dung môi khác nhau.

b. Tách chiết ARN

Muốn tách chiết ARN từ vi khuẩn, tế bào động thực vật ta thực hiện như tách chiết ADN. Dịch chiết sau khi làm sạch prôtêin cần sử dụng enzym phân huỷ ADN, sau đó tủa để thu ARN. Tuỳ theo loại ARN mà sử dụng các cách khác nhau để thu được loại ARN mong muốn.

2. Các vectơ chuyển gen

Vectơ tách dòng còn gọi là phương tiện chuyển gen. Vectơ tách dòng thường là phân tử ADN có kích thước nhỏ, có khả năng cài (gắn) các gen cần thiết, có khả năng tự sao chép, có khả năng tồn tại trong tế bào chủ và đặc biệt phải mang "tín hiệu" nhận biết trong tế bào đã mang vectơ tái tổ hợp.

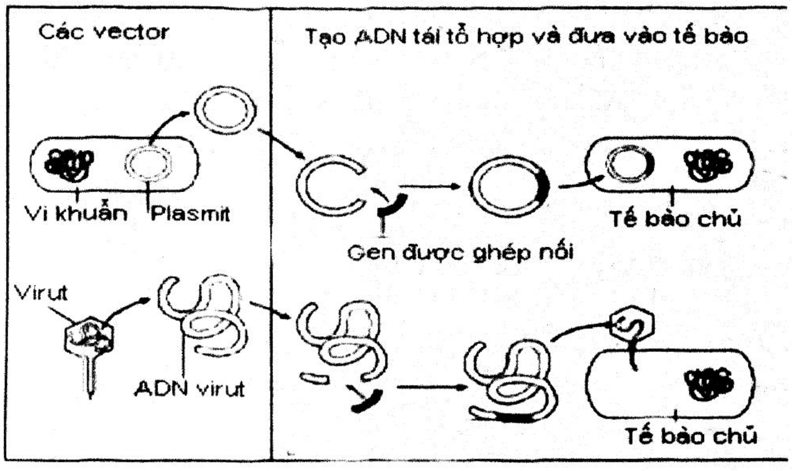
- Các yêu cầu tối thiểu đối với các vectơ chuyển gen:

- Có các trình tự khởi sự sao chép (ori) để tự sao chép mà tồn tại độc lập.
- Có các trình tự nhận biết, nơi cắt để hở làm chỗ ráp đoạn gen lạ vào.
- Các trình tự điều hoà (promoter) tạo thuận lợi cho sự phiên mã gen lạ.
- Đảm bảo sự di truyền bền vững của DNA tái tổ hợp.
- Có các gen đánh dấu để dễ dàng phát hiện ra chúng hoặc các gen lạ.

- Các ứng dụng quan trọng chủ yếu của các vectơ chuyển gen:

- Tạo dòng và khuếch đại trình tự của DNA (nhiều bản sao giống nhau).
- Nghiên cứu sự biểu hiện của một đoạn trình tự DNA.
- Chuyển gen vào tế bào các sinh vật khác.
- Sản xuất ARN.
- Sản xuất prôtêin từ gen được tạo dòng.

Các loại vectơ chuyển gen thường dùng trong công nghệ ADN tái tổ hợp là plasmit và phagơ (Hình IV.7).



Hình IV.7. *Các vector tái tổ hợp*

- Các vectơ chuyển gen plasmit

- Ở các prokaryotae, các vector thường được sử dụng là các plasmit của vi khuẩn và các bacteriophate. Các plasmit được sử dụng đầu tiên làm vector chuyển gen.

Plasmit là phân tử ADN xoắn kép, dạng vòng, nằm trong tế bào chất của vi khuẩn. Plasmid có nhiều loại khác nhau tuỳ thuộc vào nguồn vi khuẩn phân lập được. Plasmit có đầy đủ tính chất của một vectơ tách dòng.

- Một trong những plasmit được sử dụng rộng rãi nhất là pBR322

+ Có gen kháng ampicilline (amp), gen kháng tetracilin (tet),

+ Có trình tự xuất phát sao chép (ori) và nhiều trình tự nhận biết đặc hiệu.

+ Có khă năng sao chép độc lập với bộ gen tế bào *E.Coli* và tồn tại với số lượng trung bình 20 - 30 bản sao cho mỗi tế bào.

- Plasmit Ti cũng được sử dụng rộng rãi trong chuyển gen ở thực vật. Nó bắt nguồn từ vi khuẩn trong đất là *Agrobacterium tumifaciens* gây bệnh tạo khối u (tumor) ở thực vật. Ti trở thành vectơ thuận tiện trong chuyển gen vào thực vật.

- Các vectơ phage

- Có khả năng thực hiện tải nạp mang gen từ tế bào vi khuẩn cho sang tế bào nhận.

- Dễ bảo quản, dễ tách ra để phân tích.

- Ưu điểm nổi bật của các phage là chúng có hệ thống tự động xâm nhập và sinh sản trong tế bào vi khuẩn với hiệu quả cao hơn nhiều so với việc đưa plasmit vào tế bào vi khuẩn bằng biến nạp. Tuy nhiên, thao tác ban đầu phức tạp hơn.

- Phagơ (thực khuẩn thể) dùng làm vectơ tách dòng, phần lớn bắt nguồn từ phagơ lamda (phagơ λ). Phagơ λ có hệ gen giúp chúng dễ xâm nhập vào vi khuẩn, có khả năng sao chép nhanh có những vị trí thuận lợi cho cài (gắn) các gen khác.

- ADN của phage có thể ở dạng vòng tròn hay thẳng nhờ 2 đoạn cos (12 nuclêôtit) ở 2 đầu mút, khi bị cắt ở giữa tách tời ra thành 2 vai (phải và trái). Đoạn cos này được ráp vào plasmid để tạo ra vectơ cosmid hoặc với phage M13 tạo ra phagemid.

- Một số vectơ chuyển gen khác.

- Nhiễm sắc thể nhân tạo của nấm men YAC

+ Cho đến nay, ở eukaryotae chỉ tìm được một loại plasmid duy nhất đó là plasmid vòng tròn 2 micromet, có nhiều trong tế bào nấm men Sacharomyces cerevisiae.

+ Sự cải tiến plasmid này qua nhiều bước tạo thành nhiễm sắc thể (NST) nhân tạo nấm men được gọi tắt là YAC (yeast artificial chromosome).

+ YAC có khả năng chứa các đoạn DNA lạ dài 2000Kb.

- Tiếp theo, các nhiễm sắc thể nhân tạo được thiết lập cho các hệ thống tế bào chủ khác như:

+ BAC (Bacterial artificial chromosome) - NTS nhân tạo vi khuẩn.

+ MAC (Mammalian AC) - NTS nhân tạo động vật có vú.

+ P1ac (P1 bacteriophage derived AC) - NST nhân tạo từ Phage P1.

- Vectơ tách dòng là virut của tế bào sinh vật nhân thực.

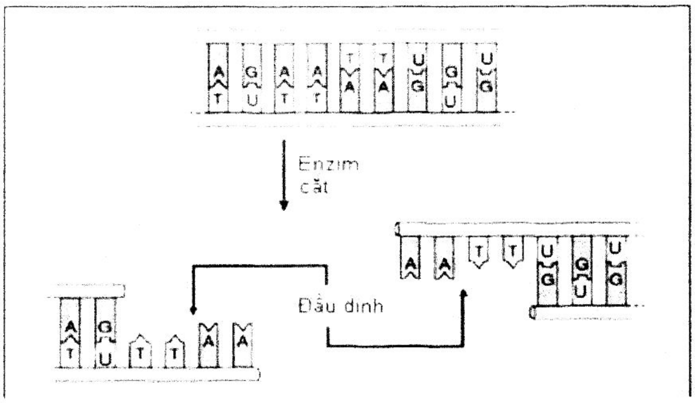
Các vectơ này là các virut SV40, adênôvirut, rêtrôvirut và virut herpes... Các vectơ trong nhóm này sử dụng trong tách dòng và chuyển gen ở tế bào động vật và thực vật.

3. Enzym giới hạn

Enzym giới hạn còn gọi là enzym cắt hạn chế. Enzym giới hạn là các enzym có khả năng nhận biết một đoạn trình tự trên phân tử ADN và cắt ADN ở những điểm đặc hiệu. Muốn tạo ADN tái tổ hợp cần phải sử dụng các enzym giới hạn để đồng thời cắt ADN của nguồn ADN có đoạn gen mong muốn và cắt vectơ tách dòng hoặc để cắt vectơ tái tổ hợp cùng với cắt ADN tế bào chủ để tạo điều kiện cài (gắn) đoạn gen mong muốn vào vị trí cần thiết.

Enzym giới hạn chia làm 2 nhóm chính tuỳ thuộc vào kiểu cắt ADN của chúng:

- Enzym giới hạn cắt đầu so le (hình IV.8):



Hình IV. 8. *Enzim cắt so le*

Enzym giới hạn cắt đầu so le (đầu dính) là enzym có khả năng nhận biết đoạn trình tự nhưng lại cắt ở các vị trí lệch nhau giữa 2 mạch đơn theo kiểu cắt chữ Z. Khi sử dụng enzym giới hạn cắt đầu so le cắt 2 nguồn ADN tạo ra các đầu dính, từ đó có thể nối các đoạn ADN bị cắt lại với nhau.

- Enzym giới hạn cắt đầu bằng

Đây là loại enzym giới hạn có khả năng nhận biết đoạn trình tự và cắt ngay tại vị trí giới hạn đó để tạo đầu bằng nhau thì chúng không tự nối lại được. Cần phải sử dụng enzym nối (ligaza) hoặc các đoạn nối (adaptor) chuyên dụng cho mỗi loại enzym.

Việc sử dụng đồng thời các enzym giới hạn cắt hai nguồn ADN khác nhau sau đó trộn lẫn sẽ tạo ra sản phẩm ADN tái tổ hợp.

4. Biến nạp ADN tái tổ hợp vào tế bào chủ và nhân dòng gen

Sau khi có ADN tái tổ hợp (thường là plasmit đã gắn gen mong muốn) cần đưa ADN tái tổ hợp và tế bào chủ theo kỹ thuật biến nạp nghĩa là chuyển trực tiếp ADN này vào tế bào chủ. Tế bào chủ có thể là vi khuẩn hoặc tế bào động vật, thực vật.

Công đoạn này nhằm mục đích sử dụng bộ máy di truyền của tế bào chủ để sao chép ADN tái tổ hợp thành một lượng lớn bản sao. Người ta thường dùng hai loại tế bào chủ chính:

- Tế bào chủ là vi khuẩn *E.Coli* dễ thao tác, ít tốn kém lại sinh sản nhanh tạo dòng ADN tái tổ hợp nhanh.

- Tế bào động vật, thực vật nuôi cấy hoặc tế bào nấm men. Loại tế bào chủ này thường dùng vào các mục đích cụ thể, ví dụ như cần nghiên cứu điều hoà hoạt động của gen, đột biến gen ở tế bào sinh vật nhân thực...

5. Sàng lọc, theo dõi sựhoạt động của gen chuyểnvào trong tế bào chủ

Công đoạn tiếp theo là sàng lọc, kiểm tra sự hiện diện của các gen mong muốn đã đưa vào và sau đó kiểm tra sự biểu hiện của gen đã được tạo dòng.

Muốn kiểm tra, sàng lọc và kiểm tra sự biểu hiện của gen đã được chuyển người ta sử dụng mẫu dò. Mẫu dò có thể là một đoạn có trình tự bổ sung (ADN hoặc ARN) đã được đánh dấu phóng xạ. Sử dụng phương pháp lai axit nucleic để phát hiện ra gen đã được đưa vào tế bào chủ. Nếu hiện tượng bắt cặp bổ sung xảy ra có nghĩa là gen được chuyển đã vào tế bào chủ.

Kiểm tra sự biểu hiện của gen chuyển, cần tạo điều kiện cho sự biểu hiện của gen này. Muốn cho gen đã tách dòng biểu hiện đầy đủ cần phải xem vectơ biểu hiện bao gồm đủ các yếu tố phiên mã, dịch mã sau đó kiểm tra sản phẩm prôtêin tương ứng do gen đã chuyển tổng hợp nên.

III. PHƯƠNG PHÁP CHUYỂN GEN

Kỹ thuật chuyển gen (ghép gen) là đưa một gen lạ (một đoạn ADN hoặc ARN) vào tế bào chủ làm cho gen lạ tồn tại ở các plasmid của tế bào chủ hoặc gắn vào bộ gen của tế bào chủ. Các gen lạ này tồn tại và sao chép cùng với bộ gen của tế bào chủ. Gen lạ trong tế bào chủ hoạt động tổng hợp các prôtêin đặc hiệu, gây biến đổi tính trạng hoặc tạo những tính trạng mới ở các cơ thể được chuyển gen.

Sinh vật chuyển gen bao gồm các giống vật nuôi, cây trồng và các giống vi sinh vật mang gen mới có lợi cho con người, tạo nên sản phẩm có năng suất, chất lượng cao hoặc những sản phẩm quí hiếm. Có nhiều phương pháp chuyển gen, chủ yếu là chuyển gen trực tiếp và chuyển gen gián tiếp.

1. Chuyển gen trực tiếp

Chuyển gen trực tiếp là phương pháp sử dụng các kỹ thuật như kỹ thuật siêu âm, kỹ thuật xung điện, vi tiêm, bắn gen... để nạp gen lạ vào tế bào chủ.

- Kỹ thuật siêu âm: Kỹ thuật siêu âm sử dụng để chuyển gen vào tế bào trần (không có màng) bằng cách xử lý tế bào bằng các enzym pectinaza hoặc celluloza sau đó nuôi tế bào trần trong môi trường thích hợp. Dùng máy siêu âm để cho ADN ngoại lai xâm nhập vào bộ gen của tế bào trần của vật chủ.

- Kỹ thuật xung điện: Phương pháp chuyển gen bằng xung điện sử dụng một dòng điện cao áp khoảng 500V/cm với thời gian 4 đến 5 phần nghìn giây tạo ra các lỗ thủng nhỏ trên tế bào trần làm cho gen lạ bên ngoài dễ xâm nhập vào bộ gen của tế bào chủ.

- Kỹ thuật vi tiêm: Kỹ thuật vi tiêm là kỹ thuật sử dụng một lượng nhỏ ADN (các gen) tiêm vào tế bào chủ hoặc tiêm vào tế bào trứng đã thụ tinh ở giai đoạn phôi có 4-8 tế bào.

- Kỹ thuật bắn gen: Kỹ thuật bắn gen là kỹ thuật sử dụng thiết bị bắn vi đạn mang gen cần chuyển (súng bắn gen) vào bộ gen của tế bào chủ. Vi đạn là các hạt volfram hoặc vàng trộn với gen cần chuyển và phụ gia làm gen chuyển bao quanh vi đạn. Vi đạn được gắn vào đầu viên đạn lớn hơn, sau đó được nạp vào súng bắn gen. Súng bắn gen có lưới thép mịn ở đầu nòng cho phép khi bắn thì viên đạn lớn được giữ lại còn vi đạn được bắn vào tế bào với gia tốc lớn... Gen cần chuyển được bắn vào có thể tái tổ hợp với bộ gen của tế bào chủ, tạo nên tế bào mang gen chuyển, từ đó tạo cơ thể chuyển gen.

2. Chuyển gen gián tiếp

Chuyển gen gián tiếp là kỹ thuật chuyển gen (tải nạp) nhờ các nhân tố trung gian là vi khuẩn như vi khuẩn Agrobacterium hoặc virut và phagơ.

- Chuyển gen nhờ vi khuẩn Agrobacterium: Là phương pháp sử dụng vi khuẩn gây ác khối u ở thực vật. Vi khuẩn Agrobacterium chứa một plasmid lớn tạo nên khối u ở ực vật gọi là Ti-plasmid. Cây bị nhiễm Agrobacterium qua vết xước thì vi khuẩn truyền một đoạn ADN của Ti-plasmid có mang các gen sản sinh auxin, opin... cho cây, làm cây hình thành khối u. Ti-plasmid được biến đổi, bằng cách loại bỏ gen gây khối u mà lại được gắn gen mới để chuyển gen vào cây trồng.

- Chuyển gen nhờ virut và phagơ: Là phương pháp sử dụng các virut (SV40, BPV...) hoặc các loại phagơ (phagơ λ, phagơ M13...) để chuyển gen vào vi khuẩn hoặc tế bào thực vật.

IV. ỨNG DỤNG KĨ THUẬT DI TRUYỀN

1. Ứng dụng trong chọn giống vi sinh vật

Bằng kĩ thuật di truyền, người ta đã chuyển một hay một nhóm gen từ tế bào của loài vi khuẩn này sang tế bào của loài vi khuẩn khác, tạo ra các chủng vi khuẩn cho sản phẩm mong muốn không có trong tự nhiên. Các vi sinh vật như *E.Coli*, nấm men bánh mì là những đối tượng đầu tiên được sử dụng trong kĩ thuật di truyền để sản xuất một số loại prôtêin của người như insulin để chữa bệnh tiểu đường, hoocmôn tăng trưởng (GH), vacxin viêm gan B để phòng bệnh viêm gan B...

a. Tạo chủng vi khuẩn E.Coli sản xuất insulin

Insulin là hoocmôn tuyến tuỵ, có chức năng điều hoà glucôzơ trong máu. Trường hợp Insulin do cơ thể sản xuất ra không đủ hoặc mất chức năng sẽ bị bệnh đái tháo đường, glucôzơ bị thải ra qua nước tiểu.

Gen tổng hợp insulin được tách ra từ tế bào người và chuyển vào vi khuẩn *E.Coli* bằng vectơ là plasmit. Sau đó vi khuẩn này được sản xuất ở quy mô công nghiệp, tổng hợp ra insulin giống như trong cơ thể người với số lượng lớn hơn rất nhiều, đáp ứng được nhu cầu thuốc chữa bệnh của con người.

b. Tạo chủng vi khuẩn E.Coli sản xuất somatostatin

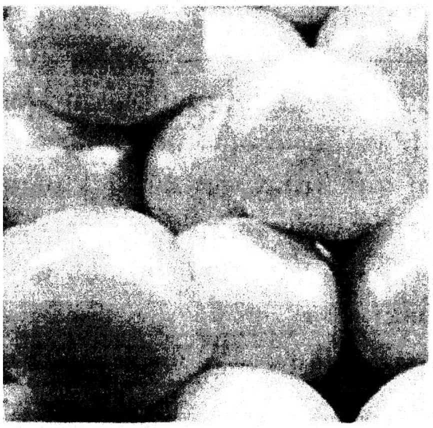
Somatostatin là loại hoocmôn đặc biệt, được tổng hợp trong não động vật và người, với số lượng rất ít, tại vùng dưới đồi thị. Nó có vai trò điều hoà hoocmôn sinh trưởng và insulin đi vào trong máu. Gen mã hoá somatostatin được tổng hợp in vitro. Sau đó gen này được gắn vào plasmit và đưa vào vi khuẩn. Cứ 7,5 lít dịch nuôi *E.Coli* có ADN tái tổ hợp trên sản xuất được 5 miligam somatostatin nguyên chất. Khối lượng này nếu tách chiết từ não cừu như trước đây vẫn làm thì phải giết thịt 500 000 con.

2. Ứng dụng trong chọn giống thực vật

Tạo giống bằng kĩ thuật di truyền đã mở ra nhiều ứng dụng mới cho trồng trọt: sản xuất các chất bột đường với năng suất cao, sản xuất các loại prôtêin trị liệu, các kháng thể và chất dẻo. Thời gian tạo giống mới rút ngắn đáng kể.

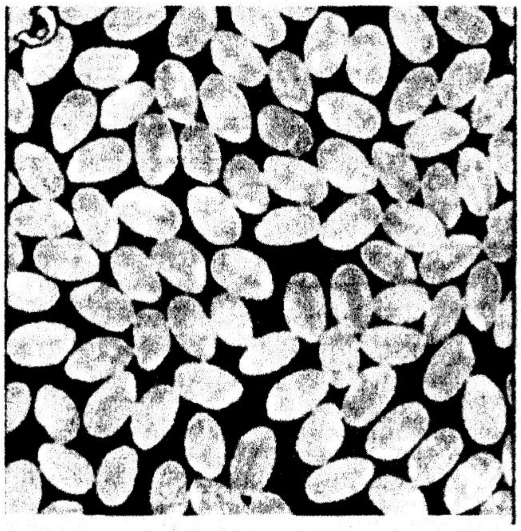
Do tế bào thực vật có thành xelulôzơ cứng nên các nhà nghiên cứu đã tìm ra nhiều cách khác nhau để đưa gen vào bên trong tế bào. Phương pháp chuyển gen ở thực vật rất đa dạng: chuyển gen bằng plasmit (ví dụ Ti–plasmit), bằng virut (ví dụ: virut đốm thuốc lá), chuyển gen trực tiếp qua ống phấn, vi tiêm, dùng súng bắn gen...

a. Các tính trạng đã được chuyển gen:

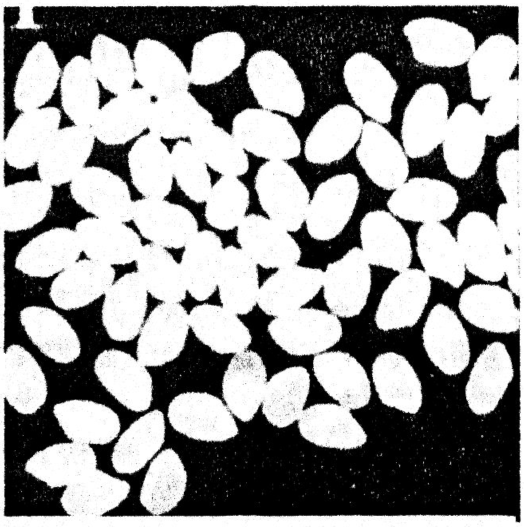


Hình IV. 9. *Quả cà chua chín chậm (quả của cây được chuyển gen kéo dài thời gian chín)*

Hình IV. 10. *Cây cà chua đã được chuyển gen kháng virut (trái) và không được chuyển gen kháng virut (phải)*



Hình IV. 11a.
Giống lúa hạt gạo màu vàng



Hình IV. 11b.
Giống lúa bình thường

Các tính trạng đã được chuyển gen như tính kháng thuốc diệt cỏ, kháng bệnh (kháng virut, vi khuẩn) và kháng côn trùng; biến đổi các tính chất của thực phẩm và prôtêin tạo cây chuyển gen có những đặc tính quý (tạo bất dục đực, tạo sắc tố mới ở cây cảnh...).

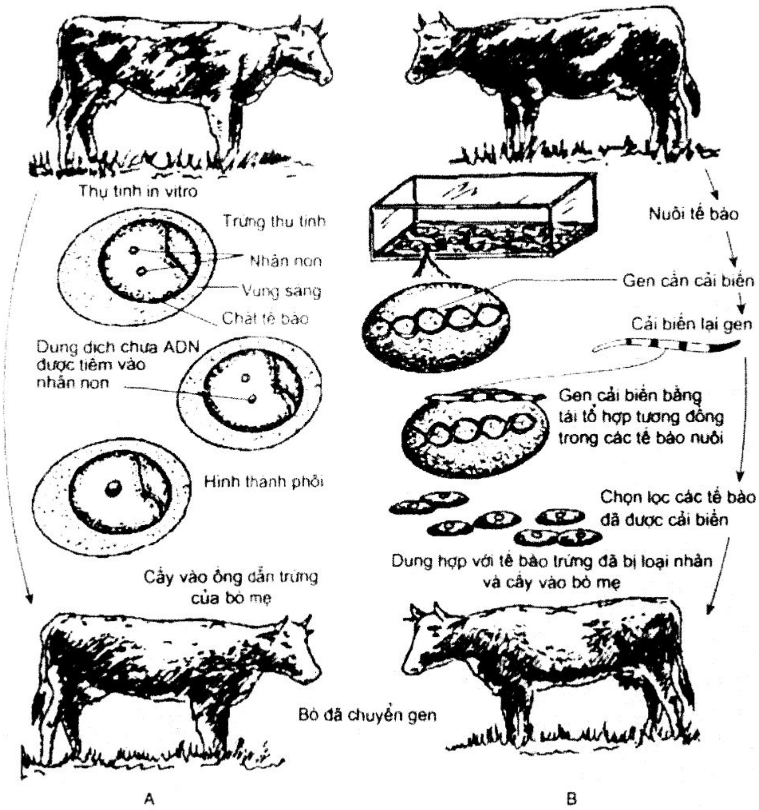
Ví dụ, cà chua chuyển gen kéo dài thời gian chín (hình IV.9): làm chậm quá trình chín nhũn quả. Tăng cường chất lượng quả và kéo dài thời gian bảo quản sau thu hoạch. Cà chua chuyển gen kháng virut (hình IV.10): góp phần giảm sử dụng thuốc hoá học diệt sâu bệnh.

Lúa chuyển gen tổng hợp β-carôten (giống lúa hạt vàng (hình IV.11a và đối chứng hình IV.11b). Sau quá trình tiêu hoá, β-carôten được chuyển hoá thành vitamin A. Khoảng 120 triệu trẻ em trên thế giới bị các rối loạn do thiếu vitamin A. Giống lúa vàng mang lại "niềm hi vọng" trong việc bảo vệ khoảng 1 đến 2 triệu bệnh nhân bị các rối loạn do thiếu vitamin A.

b. Các thực vật đã được chuyển gen:

Đến nay đã có trên 1200 thực vật đã được chuyển gen. Trong số đó có 290 loại cây cải dầu (*Brassica napus*), 133 loại cây khoai tây, nhiều loại khác như thuốc lá, cà chua, ngô, lanh, đậu nành, cây bông vải, củ cải đường...

3. Ứng dụng trong chọn giống động vật


Thụ tinh in vitro
Trứng thụ tinh
Nhân non
Vùng sáng
Chất tế bào
Dung dịch chứa ADN được tiêm vào nhân non
Hình thành phôi
Cấy vào ống dẫn trứng của bò mẹ
Nuôi tế bào
Gen cần cải biến
Cải biến lại gen
Gen cải biến bằng tái tổ hợp tương đồng trong các tế bào nuôi
Chọn lọc các tế bào đã được cải biến
Dung hợp với tế bào trứng đã bị loại nhân và cấy vào bò mẹ
Bò đã chuyển gen
A
B

Hình IV.12. *Hai phương pháp tạo bò chuyển gen*
A. Phương pháp vi tiêm; B. Phương pháp cấy gen đã cải biến

Việc sử dụng kĩ thuật gen để tạo ra những giống động vật mới có năng suất và chất lượng cao hơn về sản phẩm rất được coi trọng trong chọn giống động vật. Trong đó, hướng tạo ra động vật chuyển gen có thể sản suất thuốc cho con người được chú ý nhiều. Ví dụ, cừu được chuyển gen tổng hợp prôtêin huyết thanh của người sẽ sản xuất ra sản phẩm này với số lượng lớn trong sữa của chúng. Sau đó, sản phẩm này được chế biến thành thuốc chống uxơ nang và một số bệnh về đường hô hấp của người. Sau đây là một số kĩ thuật gen được sử dụng để chuyển gen:

– Vi tiêm là phương pháp thông dụng nhất. Đoạn ADN được bơm thẳng vào hợp tử ở giai đoạn nhân non (giai đoạn nhân của tinh trùng và trứng chưa hoà hợp).

– Phương pháp dùng tế bào nguồn: Trong phôi có những tế bào có khả năng phân chia mạnh, các tế bào này được lấy ra và được cấy gen rồi lại cấy trở lại vào phôi.

– Phương pháp dùng tinh trùng như vectơ mang gen: Người ta bơm đoạn ADN vào tinh trùng và tinh trùng sẽ mang đoạn ADN này vào tế bào trứng khi thụ tinh.

- Phương pháp tạo giống đại gia súc chuyển gen như ở bò, dê, cừu từ phôi đã cho nhiều kết quả và đang được sử dụng rộng rãi. Có hai cách đưa gen mong muốn vào hợp tử: vi tiêm và dùng phương pháp cấy nhân có gen đã cải biến như ở hình IV.12.

CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP CHƯƠNG IV

I. TỰ LUẬN

1. Khoa học chọn giống là gì? Khoa học này có những nhiệm vụ nào?

2. Nêu khái niệm "giống" trong chăn nuôi và trồng trọt.

3. Nêu nguồn gen hay nguồn nguyên liệu (vật liệu khởi đầu) dùng trong chọn giống vật nuôi và cây trồng. Về phương diện nguồn gốc xuất xứ, nguồn gen này gồm những dạng nào?

4. Hãy cho biết phương hướng sử dụng nguồn gen động, thực vật trong chọn giống vật nuôi, cây trồng

5. Nêu cơ chế tác động của các tác nhân gây đột biến nhân tạo. Trình bày phương thức chọn giống bằng đột biến nhân tạo.

6. Nội phối là gì? Nội phối đã ảnh hưởng tới kiểu gen và kiểu hình như thế nào? Hãy cho biết ý nghĩa của nội phối trong chọn giống và trong việc giải thích hiện tượng suy thoái do kết hôn họ hàng gần.

7. Ngoại phối là gì? Hãy cho biết cơ sở di truyền học và vai trò của ngoại phối trong chọn giống

8. Hiện tượng ưu thế lai là gì? Mức độ trội (hp) đã làm rõ sự biểu hiện của ưu thế lai như thế nào?

9. Hãy trình bày những nguyên nhân tạo ưu thế lai.

10. Trong thực tiễn và lý thuyết, người ta đã sử dụng những phương pháp nào để duy trì ưu thế lai ở các thế hệ sau? Hãy cho biết cơ sở khoa học của các phương pháp đó.

11. Hãy cho biết một số kiểu lai thường dùng để tạo ưu thế lai và tạo giống vật nuôi, cây trồng mới.

12. Lai xa là gì? Sự di truyền trong lai xa có những nét đặc trưng nào phân biệt với lai gần?

13. Lai xa có ý nghĩa trong chọn giống như thế nào?

14. Hãy nêu một vài thành tựu nổi bật về chọn giống vật nuôi và cây trồng trên thế giới và ở Việt Nam.

15. Phân biệt các phương pháp chọn giống thực vật bằng kĩ thuật nuôi cấy tế bào.

16. Nêu lợi ích của chọn giống thực vật bằng công nghệ tế bào.

17. Trình bày nguyên tắc của sản xuất vacxin tổng hợp bằng công nghệ tế bào.

18. So sánh hai phương pháp cấy truyền phôi và nhân bản vô tính bằng kĩ thuật chuyển nhân ở động vật.

19. Véctơ tái tổ hợp là gì? Người ta thường những loại vectơ nào?

20. Nêu các phương thức cắt của enzim có giới hạn.

21. Trình bày cách sàng lọc và theo dõi sự hoạt đông của gen được chuyển vào tế bào chủ.

22. Kĩ thuật di truyền là gì? Thế nào là ADN tái tổ hợp ?

23. Nêu quy trình chuyển gen

24. Sinh vật chuyển gen là gì? Lợi ích của sinh vật chuyển gen? cho ví dụ.

25. Trình bày những ứng dụng chuyển gen tạo giống vi sinh vật.

26. Trình bày các phương pháp chuyển gen tạo giống cây trồng. Nêu những thành tựu trong lĩnh vực này.

27. Trình bày các phương pháp chuyển gen tạo giống vật nuôi.

II. TRẮC NGHIỆM KHÁCH QUAN

1. Phương pháp gây đột biến nhân tạo đặc biệt có hiệu quả với đối tượng sinh vật nào?

A. Vi sinh vật.
B. Nấm.
C. Thực vật.
D. Động vật.

2. Thành tựu hiện nay do công nghệ ADN tái tổ hợp đem lại là

A. tạo nguồn nguyên liệu đa dạng và phong phú cho quá trình chọn lọc
B. hạn chế tác động của các tác nhân đột biến
C. tăng cường hiện tượng biến dị tổ hợp
D. tạo ra các sinh vật chuyển gen, nhờ đó sản xuất với công suất lớn các sản phẩm sinh học quan trọng nhờ vi khuẩn

3. Giả thiết siêu trội trong ưu thế lai là

A. các alen trội thường có tác động có lợi nhiều hơn các alen lặn, tác động cộng gộp giữa các gen trội có lợi dẫn đến ưu thế lai.
B. cơ thể dị hợp của các alen tốt hơn thể đồng hợp, do hiệu quả bổ trợ giữa 2 alen khác nhau về chức phận tạo cho con lai có kiểu hình vượt trội so với bố mẹ.
C. ở cơ thể dị hợp, alen trội có lợi át chế sự biểu hiện của các alen lặn có hại, không cho các alen này biểu hiện.
D. các gen không alen tác động bổ trợ với nhau.

4. Phương pháp chuyển gen đa dạng nhất được thực hiện với đối tượng nào?

A. Động vật.
B. Vi sinh vật nhân thực.
C. Thực vật.
D. Vi khuẩn.

5. Một trong những ứng dụng của kỹ thuật di truyền là

A. sản xuất lượng lớn prôtêin trong thời gian ngắn.
B. tạo ưu thế lai.
C. tạo các giống cây ăn quả không hạt.
D. nhân bản vô tính.

6. Điều nào dưới đây **không** thuộc quy trình tạo giống mới bằng phương pháp gây đột biến?

A. Tạo dòng thuần chủng của thể đột biến.
B. Chọn lọc các thể đột biến có kiểu hình mong muốn.
C. Xử lí mẫu vật bằng tác nhân gây đột biến.
D. Lai thể đột biến với dạng mẫu ban đầu.

7. Điều nào không đúng với phương pháp tạo động vật chuyển gen?

A. Đoạn ADN được bơm thẳng vào hợp tử ở giai đoạn nhân non (giai đoạn nhân của tinh trùng và trứng chưa hoà hợp,
B. Bơm đoạn ADN trực tiếp vào tế bào của bào thai đang phát triển.

C. Bơm đoạn ADN vào tinh trùng và tinh trùng sẽ mang đoạn ADN này vào tế bào trứng khi thụ tinh.

D. Sử dụng tế bào gốc: trong phôi có những tế bào có khả năng phân chia mạnh, các tế bào này được lấy ra và được chuyển gen rồi lại cấy trở lại vào phôi

8. Ý nào **không** đúng đối với vai trò của nhân bản vô tính ở động vật?

A. Mở ra khả năng chủ động cung cấp các cơ quan thay thế cho các bệnh nhân bị hỏng các cơ quan tương ứng.

B. Để cải tạo giống và tạo giống mới.

C. Có triển vọng nhân nhanh nguồn gen động vật quý hiếm có nguy cơ tuyệt diệt.

D. Tạo cơ quan nội tạng động vật từ các tế bào động vật đã được chuyển gen người.

9. Để tạo ra các giống cây trồng mới có các kiểu gen khác nhau của cùng một giống ban đầu người ta dùng công nghệ tế bào nào?

A. Nuôi cấy hạt phấn.

B. Nuôi cấy tế bào.

C. Tạo giống bằng chọn dòng tế bào xôma có biến dị.

D. Dung hợp tế bào trần.

10. Trong kĩ thuật ADN tái tổ hợp, enzim cắt được sử dụng để cắt phân tử ADN dài thành các đoạn ngắn là

A. ADN polimerza
B. ADN ligaza
C. ARN polimerza
D. ADN restrictaza

11. Trong việc tạo ưu thế lai, lai thuận và lai nghịch giữa các dòng thuần chủng có mục đích

A. đánh giá vai trò của tế bào chất lên sự biểu hiện tính trạng

B. xác định vai trò của các gen di truyền liên kết với giới tính

C. phát hiện biến dị tổ hợp

D. để tìm tổ hợp lai có giá trị kinh tế nhất

12. Trong chọn giống người ta tạo biến dị tổ hợp chủ yếu bằng phương pháp

A. lai phân tử.
B. lai cá thể.
C. lai tế bào.
D. lai khác loài.

13. Tác nhân gây đột biến nào sau đây cho hiệu quả đột biến cao nhất?

A. Tia tử ngoại.
B. Sốc nhiệt.
C. Các loại tia phóng xạ.
D. NMU (nitrôzômêtyl urê).

14. Người ta phải dùng thể truyền để chuyển một gen từ tế bào này sang tế bào khác là vì

A. nếu không có thể truyền thì gen cần chuyển sẽ không chui vào được tế bào nhận.

B. nếu không có thể truyền thì gen có vào được tế bào nhận cũng không thể nhân lên được và phân li về các tế bào con khi tế bào phân chia.

C. nếu không có thể truyền thì ta khó có thể thu được nhiều sản phẩm của gen trong tế bào nhận.

D. nếu không có thể truyền thì gen sẽ không thể tạo ra sản phẩm trong tế bào nhận.

15. Nguyên tắc của nhân bản vô tính là

A. chuyển nhân của tế bào xôma (n) vào một tế bào trứng đã lấy mất nhân, rồi kích thích tế bào trứng phát triển thành phôi rồi tiếp tục hình thành cơ thể mới.

B. chuyển nhân của tế bào xôma (2n) vào một tế bào trứng đã lấy mất nhân, rồi kích thích tế bào trứng phát triển thành phôi rồi tiếp tục hình thành cơ thể mới

C. chuyển nhân của tế bào xôma (2n) vào một tế bào trứng, rồi kích thích tế bào trứng phát triển thành phôi rồi tiếp tục hình thành cơ thể mới

D. chuyển nhân của tế bào trứng vào tế bào xôma, kích thích tế bào trứng phát triển thành phôi rồi tiếp tục hình thành cơ thể mới

16. Phương pháp lai nào sau đây tạo ưu thế lai tốt nhất?

A. Lai khác dòng.
B. Lai khác loài.
C. Lai khác thứ.
D. Lai khác nòi.

17. Ưu thế chính của lai tế bào so với lai hữu tính là

A. hạn chế được hiện tượng thoái hoá.
B. khắc phục được hiện tượng bất thụ trong lai xa.
C. tạo được hiện tượng ưu thế lai tốt hơn.
D. tổ hợp được thông tin di truyền giữa các loài đứng rất xa nhau trong bậc thang phân loại.

18. Phương pháp nuôi cấy mô và tế bào dựa trên cơ sở tế bào học là

A. Sự nhân đôi và phân li đồng đều của NST trong trực phân.
B. Sự nhân đôi và phân li không đồng đều của NST trong nguyên phân.
C. sự nhân đôi và phân li đồng đều của NST trong nguyên phân.
D. sự nhân đôi và phân li đồng đều của NST trong giảm phân.

19. Ý nào không **đúng đối với các công đoạn của nuôi cấy tế bào?**

A. Dùng hoocmôn sinh trưởng kích thích tế bào hình thành mô sẹo.
B. Nuôi cấy tế bào để tạo mô sẹo.
C. Tách tế bào hoặc mô từ cơ thể.
D. Dùng hoocmôn sinh trưởng kích thích mô sẹo phân hóa thành cơ quan hoặc cơ thể hoàn chỉnh.

20. Tế bào nhận ADN tái tổ hợp thường là

A. tế bào thực vật
B. vi khuẩn *E.Coli*
C. tế bào động vật
D. tế bào người

21. Vì sao phương pháp gây đột biến nhân tạo đặc biệt có hiệu qủa với vi sinh vật ?

A. Vì vi sinh vật rất mẫn cảm với tác nhân gây đột biến.
B. Vì vi sinh vật dễ dàng đối với việc xử lí các tác nhân gây đột biến.
C. Vì vi sinh vật có tốc độ sinh sản nhanh nên dễ phân lập được các dòng đột biến.
D. Vì việc xử lí vi sinh vật không tốn nhiều công sức và thời gian.

22. Điều nào **không** đúng với quy trình dung hợp tế bào trần thực vật?

A. Loại bỏ thành tế bào.
B. Cho dung hợp trực tiếp các tế bào trong môi trường đặc biệt.
C. Cho dung hợp các tế bào trần trong môi trường đặc biệt.
D. Nuôi cấy các tế bào lai trong môi trường đặc biệt để chúng phân chia và tái sinh thành cây lai khác loài.

23. Trong lai tế bào, người ta nuôi cấy 2 dòng tế bào

A. sinh dưỡng khác loài
B. sinh dưỡng và sinh dục khác loài

C. xôma và sinh dục khác loài

D. sinh dục khác loài

24. Phương pháp gây đột biến nhân tạo ít có hiệu qủa với đối tượng sinh vật nào?

A. Vi sinh vật.	B. Nấm.

C. Động vật.	D. Thực vật.

25. Phương pháp nào dưới đây được sử dụng chủ yếu để tạo giống cây trồng mới?

A. Phương pháp lai hữu tính kết hợp đột biến thực nghiệm

B. Nuôi cấy mô thực vật, nuôi cấy bao phấn, hạt phấn

C. Lai giữa loài cây trồng và loài hoang dại

D. Tạo ưu thế lai

26. Công nghệ gen là

A. quy trình chỉ tạo ra những tế bào hoặc sinh vật có gen bị biến đổi, từ đó tạo ra cơ thể với những đặc điểm mới.

B. quy trình chỉ tạo ra những tế bào hoặc sinh vật có thêm gen mới, từ đó tạo ra cơ thể với những đặc điểm mới.

C. quy trình tạo ra những tế bào hoặc sinh vật có gen bị biến đổi, có thêm gen mới, từ đó tạo ra cơ thể với những đặc điểm mới.

D. quy trình tạo ra những tế bào hoặc sinh vật có gen bị đột biến, hay có thêm gen đột biến mới, từ đó tạo ra cơ thể với những đặc điểm mới.

27. Cơ quan hoặc cơ thể hoàn chỉnh do nuôi cấy mô tạo thành lại có kiểu gen như dạng gốc vì

A. kiểu gen được duy trì ổn định thông qua nguyên phân và giảm phân.

B. kiểu gen được duy trì ổn định thông qua trực phân.

C. kiểu gen được duy trì ổn định thông qua nguyên phân.

D. kiểu gen được duy trì ổn định thông qua giảm phân.

28. Plasmit sử dụng trong kĩ thuật di truyền

A. là phân tử ADN mạch thẳng.

B. là vật chất di truyền chủ yếu trong tế bào nhân sơ và trong tế bào thực vật.

C. là phân tử ARN mạch kép, dạng vòng.

D. có khả năng nhân đôi độc lập với ADN nhiễm sắc thể của tế bào vi khuẩn.

29. Cơ chế tác dụng của tia phóng xạ trong việc gây đột biến nhân tạo là gây

A. ion hoá các nguyên tử khi xuyên qua các mô sống.

B. kích thích và ion hoá các nguyên tử khi xuyên qua các mô sống.

C. kích thích các nguyên tử khi xuyên qua các mô sống.

D. kích thích nhưng không ion hoá các nguyên tử khi xuyên qua các mô sống.

30. Để nhân nhiều động vật quý hiếm hoặc các giống vật nuôi sinh sản chậm và ít, người ta làm như thế nào?

A. Tách phôi thành hai hay nhiều phần, mỗi phần sau đó sẽ phát triển thành một phôi riêng biệt.

B. Phối hợp hai hay nhiều phôi thành một thể khảm.

C. Làm biến đổi các thành phần trong tế bào của phôi khi mới phát triển.

D. Làm biến đổi các thành phần trong tế bào của phôi trước khi mới phát triển.

31. Để gây đột biến hoá học ở cây trồng thường người ta **không** dùng cách

A. ngâm hạt khô trong dung dịch hoá chất
B. tiêm dung dịch hoá chất vào thân
C. tiêm dung dịch hoá chất vào bầu nhuỵ
D. quấn bông có tẩm dung dịch hoá chất lên đỉnh sinh trưởng thân hoặc chồi

32. Chọn giống hiện đại khác với chọn giống cổ điển ở điểm

A. thực hiện lai giống
B. hoàn toàn phụ thuộc vào sự phát sinh ngẫu nhiên của các biến dị
C. sử dụng lai phân tích để kiểm tra kiểu gen của thế hệ lai
D. thực hiện trên cơ sở lý luận mới của di truyền học

33. Trong kỹ thuật tạo dòng ADN tái tổ hợp thao tác được thực hiện theo trình tự nào

A. Tách ADN → Cắt và nối tạo ADN tái tổ hợp → Đưa ADN tái tổ hợp vào tế bào nhận → Phân lập dòng ADN tái tổ hợp.
B. Cắt và nối tạo ADN tái tổ hợp → Tách ADN → Đưa ADN tái tổ hợp vào tế bào nhận → Phân lập dòng ADN tái tổ hợp.
C. Tách ADN → Đưa ADN tái tổ hợp vào tế bào nhận → Cắt và nối tạo ADN tái tổ hợp → Phân lập dòng ADN tái tổ hợp.
D. Đưa ADN tái tổ hợp vào tế bào nhận → Cắt và nối tạo ADN tái tổ hợp → Tách ADN → Phân lập dòng ADN tái tổ hợp.

34. Phương pháp chọn giống nào dưới đây được dùng phổ biến trong chọn giống vi sinh vật

A. gây đột biến bằng các tác nhân vật lý - hoá học
B. lai khác dòng
C. lai giữa loài đã thuần hoá và loài hoang dại
D. lai khác thứ

35. Để tạo giống mới mang đặc điểm của cả hai loài mà bằng cách tạo giống thông thường không thể tạo ra được người ta dùng công nghệ tế bào nào?

A. Nuôi cấy hạt phấn.
B. Nuôi cấy tế bào.
C. Tạo giống bằng chọn dòng tế bào xôma có biến dị.
D. Dung hợp tế bào trần.

36. Biến dị dòng tế bào xôma, được sử dụng

A. trong việc tạo ra giống cây trồng mới có kiểu gen giống nhau của cùng một giống ban đầu.
B. trong việc tạo ra các giống cây trồng mới có các kiểu gen khác nhau của cùng một giống ban đầu.
C. trong việc tạo ra một giống cây trồng mới có các kiểu gen khác nhau của cùng một giống ban đầu.
D. trong việc tạo ra các giống cây trồng mới có các kiểu gen khác nhau của các giống ban đầu khác nhau

37. Nhiệm vụ của khoa học chọn giống là:

A. cải tiến những giống hiện có, tạo ra các giống mới đáp ứng với yêu cầu ngày càng cao của con người.

B. tạo ra các giống mới năng suất cao, sản lượng, phẩm chất ngày càng tăng, đáp ứng với yêu cầu ngày càng cao của con người
C. cải tiến các giống vật nuôi, cây trồng hiện có
D. cải tiến các giống vật nuôi, cây trồng và vi sinh vật hiện có

38. Sốc nhiệt là

A. sự giảm nhiệt độ môi trường một cách đột ngột làm cho cơ chế tự bảo vệ sự cân bằng của cơ thể không kịp điều chỉnh.
B. sự tăng hoặc giảm nhiệt độ môi trường một cách từ từ làm cho cơ chế tự bảo vệ sự cân bằng của cơ thể không kịp điều chỉnh.
C. sự tăng nhiệt độ môi trường một cách đột ngột làm cho cơ chế tự bảo vệ sự cân bằng của cơ thể không kịp điều chỉnh.
D. sự tăng hoặc giảm nhiệt độ môi trường một cách đột ngột làm cho cơ chế tự bảo vệ sự cân bằng của cơ thể không kịp điều chỉnh.

39. Vi khuẩn *E.Coli* sản xuất insulin của người là

A. thành quả của lai tế bào xôma
B. thành quả của gây đột biến nhân tạo
C. thành quả của dùng kĩ thuật vi tiêm
D. thành quả của dùng kĩ thuật cấy gen nhờ vectơ là plasmit.

40. Điều nào **không** đúng với quy trình nuôi cấy hạt phấn ?

A. Lưỡng bội hóa dòng tế bào 1n thành 2n rồi cho mọc thành cây lưỡng bội là cách duy nhất để tạo thành cây lưỡng bội hoàn chỉnh.
B. Các dòng tế bào có bộ gen đơn bội nên alen lặn được biểu hiện thành kiểu hình, cho phép chọn lọc *in vitro* (trong ống nghiệm) ở mức tế bào những dòng có các đặc tính mong muốn.
C. Các dòng tế bào đơn bội có các kiểu gen khác nhau, biểu hiện sự đa dạng của các giao tử do giảm phân tạo ra.
D. Các hạt phấn riêng lẻ có thể mọc trên môi trường nuôi nhân tạo trong ống nghiệm thành dòng tế bào đơn bội.

41. Trong kĩ thuật lai tế bào, các tế bào trần là

A. các tế bào sinh dục tự do được lấy ra khỏi cơ quan sinh dục
B. các tế bào xôma tự do được tách ra khỏi tổ chức sinh dưỡng
C. các tế bào đã được xử lý hoá chất làm tan màng tế bào
D. các tế bào khác loài đã hoà nhập để trở thành tế bào lai

42. Chất cônsixin thường được dùng để gây đột biến thể đa bội ở thực vật, do nó có khả năng

A. tăng cường quá trình sinh tổng hợp chất hữu cơ.
B. cản trở sự hình thành thoi vô sắc làm cho nhiễn sắc thể không phân ly.
C. tăng cường sự trao đổi chất ở tế bào.
D. kích thích cơ quan sinh dưỡng phát triển.

43. Điều nào **không** đúng với việc làm biến đổi hệ gen của một sinh vật?

A. Làm biến đổi gen đã có sẵn trong hệ gen.
B. Loại bỏ hay làm bất hoạt một gen nào đó.
C. Tạo môi trường cho gen nào đó biểu hiện khác thường.
D. Đưa thêm một gen lạ vào hệ gen.

4. Để tạo được dòng thuần nhanh nhất người ta dùng công nghệ tế bào nào?

A. Nuôi cấy hạt phấn.
B. Tạo giống bằng chọn dòng tế bào xôma có biến dị.
C. Dung hợp tế bào trần.
D. Nuôi cấy tế bào.

5. ADN tái tổ hợp mang gen mã hóa insulin tạo ra bằng kĩ thuật di truyền được đưa vào trong tế bào *E.Coli* nhằm

A. ức chế hoạt động hệ gen của tế bào *E.Coli*.
B. làm bất hoạt các enzim cần cho sự nhân đôi ADN của *E.Coli*.
C. tạo điều kiện cho gen đã ghép được biểu hiện.
D. làm cho ADN tái tổ hợp kết hợp với ADN vi khuẩn.

46. Việc ứng dụng phương pháp nuôi cấy tế bào trên môi trường dinh dưỡng nhân tạo cho kết quả là

A. chỉ tạo được mô.
B. chỉ tạo được cơ thể hoàn chỉnh.
C. chỉ tạo được cơ quan.
D. tạo ra những mô, cơ quan hoặc cơ thể hoàn chỉnh.

47. Ý nào **không** đúng đối với vai trò của nhân giống vô tính trong ống nghiệm (vi nhân giống) ở cây trồng?

A. Tạo ra giống mới.
B. Tạo ra số lượng cây trồng lớn trong một thời gian ngắn, đáp ứng yêu cầu của sản xuất,
C. Bảo tồn một số nguồn gen thực vật quý hiếm có nguy cơ tuyệt chủng.
D. Tiết kiệm được diện tích sản xuất giống.

48. Tia tử ngoại thường được dùng để gây đột biến nhân tạo trên các đối tượng

A. hạt phấn và hạt nảy mầm.
B. hạt khô và bào tử.
C. vi sinh vật, hạt phấn, bào tử.
D. hạt nảy mầm và vi sinh vật.

49. Để nhân nhanh các giống cây quý hiếm từ một cây có kiểu gen quý tạo nên một quần thể cây trồng đồng nhất về kiểu gen người ta dùng công nghệ tế bào nào?

A. Tạo giống bằng chọn dòng tế bào xôma có biến dị.
B. Nuôi cấy tế bào.
C. Nuôi cấy hạt phấn.
D. Dung hợp tế bào trần.

50. Di truyền học là cơ sở lí luận của khoa học chọn giống vì

A. giải thích được các hiện tượng biến dị tổ hợp
B. giải thích được hiện tượng ưu thế lai
C. dựa trên các thành tựu lý luận mới của di truyền học để xây dựng các nguyên lí cơ bản, các phương pháp khoa học hiện đại, chính xác cho khoa học chọn giống
D. cung cấp nguyên liệu cho quá trình chọn giống

ĐÁP ÁN

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
A	D	B	C	A	D	B	B	C	D
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
D	B	D	C	B	A	D	C	A	B
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
C	B	A	C	A	C	C	D	B	A
31	32	33	34	35	36	37	38	39	40
B	D	A	A	D	B	A	D	D	A
41	42	43	44	45	46	47	48	49	50
C	B	C	A	C	D	A	C	B	C

Chương V

DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

§1. CÁC PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU CỦA DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI

I. NHỮNG KHÓ KHĂN CỦA NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

1. Về phương diện xã hội và nhân văn

- Không thể thiết lập các phép lai định hướng theo ý tưởng của nhà nghiên cứu như thường sử dụng đối với động, thực vật

- Không thể bố trí các điều kiện sống đồng đều đối với các đối tượng nghiên cứu như bố trí thí nghiệm trên đối tượng động, thực vật (vật nuôi, cây trồng).

- Không thể gây đột biến thực nghiệm trên cơ thể con người.

2. Về phương diện sinh học người

- Sự thành thục sinh dục ở người khá muộn.

- Bộ nhiễm sắc thể với số lượng khá lớn ($2n = 46$), nhiễm sắc thể nhỏ và các cặp nhiễm sắc thể thuộc một nhóm khá đồng nhất về hình dạng, kích thước nên khó phân biệt.

Mặc dầu nghiên cứu di truyền người gặp nhiều khó khăn, nhưng các nhà nghiên cứu di truyền người đã sáng tạo ra hoặc áp dụng các phương pháp nghiên cứu thích hợp và đạt được nhiều kết quả, giúp cho họ hiểu biết sâu sắc các cơ chế và hiện tượng di truyền và biến dị ở người.

II. CÁC PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN NGƯỜI

Các phương pháp nghiên cứu truyền thống và hiện đại đã được sử dụng có hiệu quả.

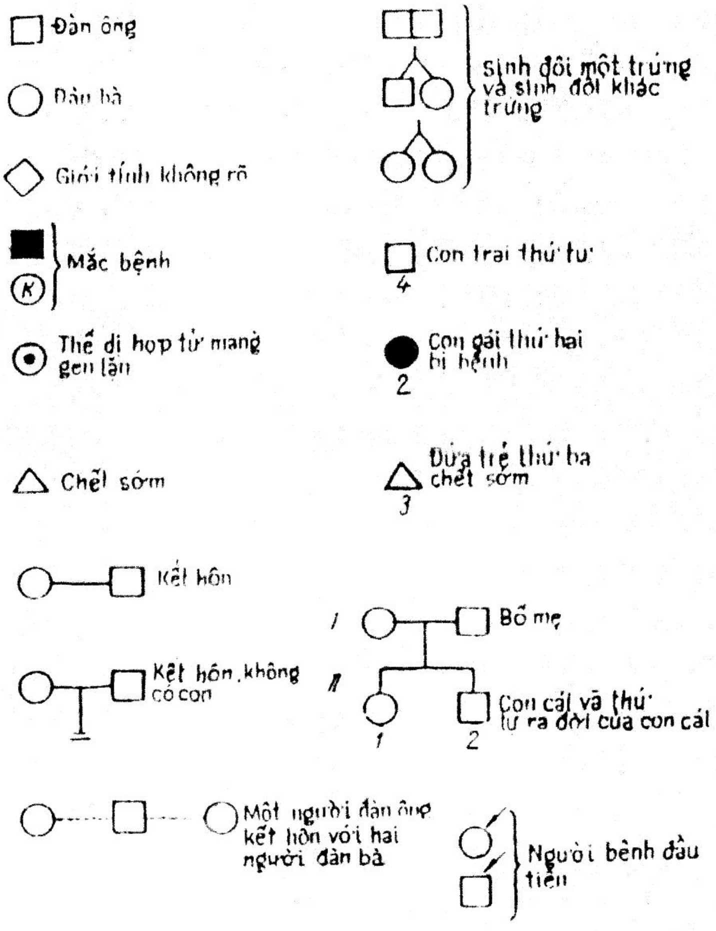
1. Phương pháp phả hệ

Phương pháp phả hệ là phương pháp thiết lập các sơ đồ gia hệ để theo dõi sự di truyền của một tính trạng nhất định (thường là bệnh, tật) trên những người thuộc cùng dòng họ qua nhiều thế hệ. Phương pháp này có vị trí quan trọng trong di truyền người vì nó khắc phục được hai khó khăn: không thể thiết kế được phép lai và số con của mỗi cặp vợ chồng ít.

Các nhà nghiên cứu đã dùng các ký hiệu biểu thị sự kết hôn, sinh con, các trạng thái khác nhau của cùng một tính trạng, sự biểu hiện hay không biểu hiện của tính trạng ở các thế hệ để thiết lập sơ đồ phả hệ của một hay vài tính trạng nào đó (hình V.1)

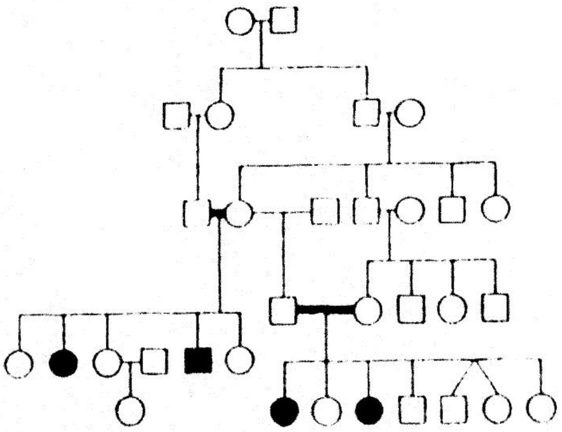
Việc thiết lập phả hệ đầy đủ và chi tiết đối với một tính trạng nào đó của một dòng họ thì chỉ giúp người ta biết được tính trạng đó là tính trạng lặn hay tính trạng trội, còn muốn biết tính trạng đó có tính di truyền liên kết với giới tính hay không hoặc do một hay nhiều gen kiểm soát thì phải thiết lập phả hệ trên nhiều dòng họ kèm theo số liệu ghi chép ở từng phả hệ và số liệu tổng hợp đủ mức để sử lý bằng phương pháp thống kê sinh học thì mới có thể kết luận chính xác.

Bằng PPPH ngày nay người ta đã xác định được các gen quy định tính trạng như *mắt nâu* là trội so với *mắt xanh*, *tóc quăn* là trội so với *tóc thẳng*, *da đen* là trội không hoàn toàn so với *da trắng*; bệnh *mù màu đỏ và màu lục*, *máu khó đông* là do những gen lặn nằm trên NST X quy định, *tật dính ngón tay số 2 và số 3* là do gen nằm trên NST Y quy định.


Đàn ông
Đàn bà
Giới tính không rõ
Mắc bệnh
K
Thể dị hợp tử mang gen lặn
Chết sớm
Kết hôn
Kết hôn, không có con
Sinh đôi một trứng và sinh đôi khác trứng
Con trai thứ tư
4
Con gái thứ hai bị bệnh
2
Đứa trẻ thứ ba chết sớm
3
I
II
Bố mẹ
Con cái và thứ tự ra đời của con cái
1
2
Một người đàn ông kết hôn với hai người đàn bà
Người bệnh đầu tiên

Hình V. 1. *Những ký hiệu thường dùng để thiết lập sơ đồ phả hệ*

Sau đây là sơ đồ phả hệ về tính trạng lặn: bệnh phenylketo-niệu (hình V.2)



Hình V.2. *Phả hệ theo tính trạng lặn: bệnh phenylketo-niệu (Xác định bởi gen trên nhiễm sắc thể thường)*

2. Phương pháp nghiên cứu đồng sinh

Đồng sinh cùng trứng là trường hợp một trứng được thụ tinh qua những lần phân bào đầu tiên hợp tử tách thành 2 hoặc nhiều tế bào riêng rẽ, mỗi tế bào này phát triển thành một cơ thể. Những người đồng sinh cùng trứng có cùng kiểu gen và bao giờ cũng cùng một giới (nam hoặc nữ).

Đồng sinh ra từ 2 hoặc nhiều trứng rụng cùng một lúc, được các tinh trùng khác nhau thụ tinh vào cùng một thời điểm, vì vậy có kiểu gen khác nhau và có thể cùng hay khác giới, tương tự như các anh chị em cùng bố mẹ.

Nhờ nghiên cứu những người đồng sinh trong các môi trường giống nhau và khác nhau mà người ta xác định được sự sai khác về kiểu hình do kiểu gen hay do môi trường.

Vận dụng nguyên lý trên người ta xác định được phần đóng góp của kiểu gen và môi trường trong sự biểu hiện của tính trạng.

Ngoài ra khi nghiên cứu những người đồng sinh cùng trứng trong cùng một điều kiện sống, người ta sẽ thấy được môi trường ngoài ảnh hưởng khác nhau tới tính trạng số lượng và tính trạng chất lượng.

Kết quả nghiên cứu cho thấy những tính trạng nhóm máu, bệnh máu khó đông... hoàn toàn phụ thuộc vào kiểu gen. Trọng lượng cơ thể, độ thông minh phụ thuộc vào cả kiểu gen lẫn điều kiện môi trường.

3. Phương pháp di truyền tế bào

Phương pháp di truyền tế bào là phương pháp kiểm tra bộ nhiễm sắc thể nhằm làm sáng tỏ một số vấn đề trong di truyền người như:

- Chuẩn đoán các tật, bệnh di truyền liên quan đến lệch bội và biến đổi cấu trúc NST.

- Sự khác nhau giữa đàn ông và đàn bà không chỉ về hình thái cặp NST giới tính mà còn do một nhiễm sắc thể giới tính bất hoạt tạo nên thể bar ở nữ giới.

- Sự phân hoá dọc theo chiều dài mỗi NST dẫn đến các vùng khác nhau có hoạt tính di truyền khác nhau, có vùng hoạt tính (mang gen hoạt động) và có vùng hầu như không có hoạt tính di truyền (hầu như không mang gen hoặc không mang gen hoạt tính) các vùng nói trên được xác định bằng kỹ thuật hiện băng (banding technology)

- Hiện tượng đoạn khuyết ở giữa NST giúp cho gen lặn cùng locut biểu hiện ra kiểu hình (hiện tượng giả trội pseudo dominance). Các kết quả phân tích đoạn khuyết được ứng dụng trong thiết lập bản đồ di truyền ở người.

Bằng phương pháp di truyền tế bào người ta đã phát hiện được nguyên nhân của một số bệnh tật di truyền như sau: Người có 3 NST số 21– Thể ba: Hội chứng Đao; Người có 3 NST giới tính XXX: Hội chứng 3 X; Người có 3 NST giới tính XXY: Hội chứng Claiphentơ; Người có 1NST giới tính X– Thể một: Hội chứng Tơcnơ.

Sự kết hợp giữa kỹ thuật NST và kỹ thuật sinh học phân tử đã giúp người ta hiểu sâu sắc cơ chế biểu hiện của gen và bản chất của một số hiện tượng di truyền và biến dị ở người.

4. Phương pháp quần thể

Phương pháp này dựa vào định luật Hacdi - Vanbec để xác định tần số gen và kiểu gen trong quần thể liên quan đến các bệnh di truyền thông qua tần số các kiểu hình. Nó cho phép đánh giá các hậu quả của sự kết hôn giữa những người có họ hàng gần gũi và đánh giá mức độ gia tăng của một alen nào đó du nhập từ quần thể khác cũng như nghiên cứu nguồn gốc các nhóm tộc người. Ví dụ, từ tần số người bị bạch tạng, có thể tính được tần số người dị hợp tử mang gen lặn gây bệnh này trong quần thể.

5. Các phương pháp nghiên cứu hiện đại

a. Phương pháp di truyền hoá sinh

Các phương pháp hoá sinh hiện đại đã giúp các nhà nghiên cứu không những hiểu tường tận mối quan hệ giữa gen (ADN) - mARN - prôtêin - enzym - chuỗi phản ứng sinh hoá (được xúc tác bởi các enzym khác nhau) - tính trạng mà còn có thể tổng hợp được gen kiểm soát một chuỗi polypeptit đã biết rõ trình tự các axit amin từ mARN, giải được trình tự các cặp nuclêôtit của gen, xác định được các intron và exon của các gen phân mảnh... từ đó sẽ trả lời được câu hỏi: Gen được truyền qua các thế hệ, biểu hiện tác dụng và biến đổi như thế nào?

b. Phương pháp lai phân tử axit nuclêic

Phương pháp này không chỉ giúp nhà nghiên cứu tìm hiểu cơ chế phân tử của quá trình tiến hoá mà còn phát hiện các dòng gen cần tìm và lập bản đồ gen ở người...

c. Phương pháp lai tế bào xôma

Nguyên tắc của lập bản đồ gen qua lai tế bào xôma là sự có mặt sản phẩm của một gen nào đó có tương quan với sự có mặt NST trong tế bào hay không.

d. Phương pháp hiện băng

Kỹ thuật hiện băng được sử dụng để nghiên cứu kiểu nhân của người đã góp phần làm rõ sự đặc thù của các NST khác nhau ở người.

Kỹ thuật nhuộm băng giúp các nhà nghiên cứu so sánh sự hiện diện các băng trên các cặp NST ở động vật có vú và người, rất có ý nghĩa trong nghiên cứu chủng loại phát sinh

§2. DI TRUYỀN HỌC VÀ Y HỌC

I. DI TRUYỀN Y HỌC

Di truyền y học là ngành khoa học vận dụng những hiểu biết về di truyền học người vào y học, giúp cho việc giải thích, chẩn đoán, phòng ngừa, hạn chế các tật, bệnh di truyền và điều trị trong một số trường hợp bệnh lí.

Di truyền y học đã phát triển mạnh mẽ nhờ những tiến bộ khoa học, chủ yếu là của tế bào học và sinh học phân tử. Những tiến bộ này đã tạo khả năng chẩn đoán chính xác, tìm ra nguyên nhân và cơ chế phát sinh rất nhiều bệnh của bộ máy di truyền. Do đó, hiện nay y học có thể đưa ra những biện pháp phòng và điều trị đối với một số bệnh di truyền.

Tật di truyền là những khiếm khuyết về hình thái bẩm sinh, còn bệnh (nói chung) là các rối loạn về sinh lý, mắc phải trong quá trình phát sinh cá thể. Bệnh di truyền là các rối loạn sinh lý bẩm sinh.

II. BỆNH DI TRUYỀN Ở NGƯỜI

Bệnh di truyền ở người được chia thành hai nhóm: bệnh di truyền do đột biến gen (bệnh di truyền phân tử) và bệnh di truyền do đột biến NST (bệnh di truyền NST).

1. Bệnh di truyền do đột biến gen

Sau đây là một số bệnh điển hình:

a. Các bệnh rối loạn bẩm sinh về trao đổi chất

Hình V.3 trình bày sơ đồ biến đổi phenylalanin và tyrozin trong quá trình trao đổi chất ở người. Mỗi chất nói trên biến đổi qua nhiều khâu, mỗi khâu do một loại gen qui định sự tạo thành enzym xúc tác cho phản ứng hoá sinh. Các số 1; 2; 3; 4 biểu thị các khâu bị gián đoạn (ký hiệu bằng đường cắt chéo) gây ra các khuyết tật khác nhau.

- Phenylketonuria (PKU) hay Phenylketo-niệu.

PKU do đột biến gen ở khâu 1, dẫn đến thiếu enzym phenylalaninhiđrôxylaza là enzym xúc tác cho phản ứng chuyển hoá phenylalanin thành tyrozin, dẫn đến tình trạng ứ đọng phenylalanin trong máu. Mặt khác, quá trình phân dã phenylalanin thành axit phenylpyruvic cũng được tăng cường, axit này cũng tích tụ trong máu. Cả phenylalanin và phenylpyruvic khi lên não sẽ đầu độc tế bào thần kinh.

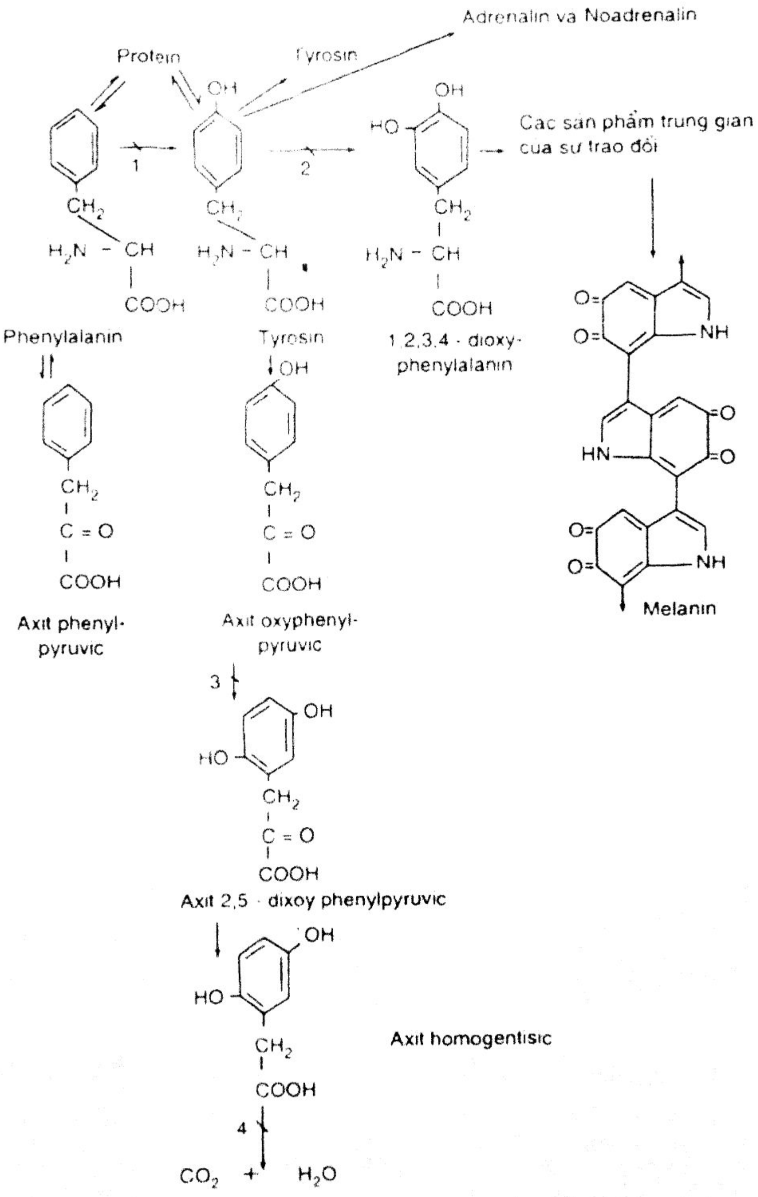
PKU gặp với tần số trung bình là 4 trường hợp/10 vạn người, được di truyền như tính trạng lặn xác định bởi gen nằm trên NST thường và thường thấy trong đời sau của những cặp hôn nhân họ hàng gần.

Người mắc bệnh PKU lúc mới sinh vẫn mạnh khoẻ, nhưng sau một số tuần thì biểu hiện mất trí, nhiều cháu không đi không nói được, thường lên cơn theo định kỳ, nếu không được điều trị thì không sống được đến 30 tuổi.

Người ta chữa bệnh PKU bằng cách cho bệnh nhân ăn khẩu phần kiêng phenylalanin.

- Alcaptonuria (Alcapton niệu)

Bệnh này được xác định do gen lặn đột biến. Tyrozin được hình thành từ phenylalanin đã được chuyển hoá qua ba khâu đến khâu thứ 4 thì bị phong toả. Lúc người bệnh còn bé, khuyết tật bẩm sinh này không gây ảnh hưởng nghiêm trọng.


Adrenalin va Noadrenalin
Protein
Tyrosin
Cac san phẩm trung gian cua sư trao đổi
1
2
3
4
Phenylalanin
Tyrosin
1.2.3.4 - dioxy-phenylalanin
Melanin
Axit phenyl-pyruvic
Axit oxyphenyl-pyruvic
Axit 2,5 - dixoy phenylpyruvic
Axit homogentisic
CO2 + H2O

Hình V. 3. *Bốn khâu trong quá trình phân giải phenyalanin và tyrosin*

Ở người bình thường có những enzym xúc tác biến đổi alcapton thành axetoaxetic cuối cùng được phân giải thành axit cacbonic và hơi nước. Người mang khuyết tật bẩm sinh này không có enzym nói trên nên alcapton tiết ra theo nước tiểu. Khi ra không khí, chất alcapton bị oxi hoá trở thành một chất màu nâu đen, không tan mà kết tủa.

Bệnh này cũng thường thấy trong đời sau của những cặp hôn nhân họ hàng gần, vì nó được di truyền theo quy luật phân li của Menđen.

- Tyroxetonuria (Tyroxeton niệu)

Khuyết tật bẩm sinh này cũng do đột biến gen lặn, phong toả khâu số 3, được di truyền theo quy luật phân li của Menđen trong lai đơn và cũng thường gặp ở đời sau của các cặp hôn nhân họ hàng gần.

- Bệnh bạch tạng

Người bệnh hoàn toàn không có sắc tố melanin - sắc tố chính của cơ thể người. Sắc tố này được hình thành từ tyrozin qua nhiều giai đoạn trung gian trong các tế bào chuyên hoá - các sắc bào (melanoxit). Để biến đổi bình thường, quá trình này cần enzim tyrozinasa. Đột biến gen lặn trên NST thường đã không tạo được enzim này do khâu số 2 bị phong toả trong các sắc bào.

Người bạch tạng không có melanin ở gốc lông, da và tế bào biểu bì võng mạc, điều đó làm cho mắt có màu đỏ (do soi sáng mạch máu). Bệnh bạch tạng gặp với tần số 5 - 10 trường hợp trên một vạn trẻ em và di truyền theo quy luật phân li của Menden.

b. Các bệnh di truyền về Hemoglobin (Hb)

Phân tử Hêmoglobin trong hồng cầu được cấu tạo từ bốn chuỗi polypeptit (globin) gồm hai loại khác nhau và hem. Kết quả phân tích Hb ở các giai đoạn khác nhau của quá trình phát triển cá thể cho thấy: mỗi giai đoạn được đặc trưng bởi 2 cặp polypeptit khác nhau:

Giai đoạn phôi lần lượt theo thời gian là Hb gowerI ($\varphi_2\varepsilon_2$) Hb gowerII ($\alpha_2\varepsilon_2$), Hb porlandI ($\varphi_2\gamma_2$), giai đoạn thai có Hbf (Hb foctal) ($\alpha_2\gamma_2$), còn giai đoạn trưởng thành có HbA ($\alpha_2\beta_2$) và HbA$_2$ ($\alpha_2\delta_2$) ký hiệu φ đọc là zeta, ε épilon, γ-gamma, α-anpha, β-beta, δ-denta.

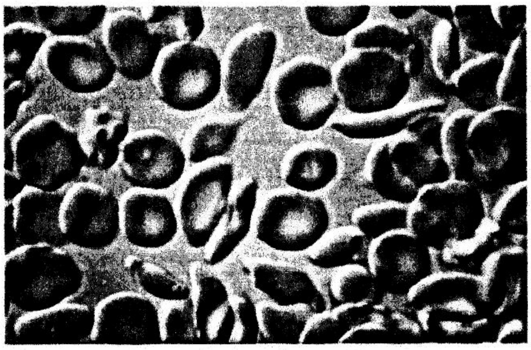
Gen cấu trúc mã hoá chuỗi epsilon, gamma và beta nằm trên NST số 11, còn gen mã hoá chuỗi beta và anpha trên NST 16.

Người ta đã phát hiện hơn 100 đột biến gen liên quan đến các biến đổi của chuỗi α và chuỗi β.

Sự biến đổi cấu trúc của phân tử prôtêin do đột biến có thể dẫn đến biến đổi chức năng của nó theo một trong hai hướng sau: mất hoàn toàn chức năng, thay thế bằng chức năng khác, giảm hiệu lực về một số chức năng nào đó làm mất cân bằng giữa các tiểu phần.

Ví dụ: Đột biến trội xảy ra ở gen mã hoá chuỗi beta (s →S) làm thay thế cặp A-Tbằng cặpT-A làm cho codon XTX mã hoá axit glutamic (ở mạch mang mã gốc) → codon XAX mã hoá Valin, biến HbA (dạng bình thường) →HbS. Valin có tính chất điện khác với axit glutamic làm giảm khả năng vận chuyển oxi của Hb. Mặt khác sự thay thế bằng Valin sẽ làm cho Hb bị khử oxi, trở thành không hoà tan hình thành những bó sợi hình ống quánh đặc làm biến dạng hồng cầu.

Hồng cầu khuyết hình liềm (hình V.4) dễ bị phân huỷ (vỡ hồng cầu), dẫn đến thiếu máu nghiêm trọng; từ đó sự tạo huyết tăng lên gấp bội, buộc tụy phải hoạt động quá mức, do đó sưng lên. Sự biến dạng của hồng cầu làm cho nó khó lưu thông trong mạch máu dễ gây hiện tượng tắc mạch (nghẽn mạch). Vì lý do trên nên người ta gọi là "Bệnh thiếu máu hồng cầu liềm"



Hình V.4. *Các dạng hồng cầu bình thường và hình liềm.*

Trong thực tế, những người đồng hợp tử về gen trội đột biến này (SS) thường chết lúc sơ sinh hoặc trong giai đoạn 3 tháng đến 25 tuổi; tuy nhiên, các thể dị hợp Ss lại có sức đề kháng cao với bệnh sốt rét cơn.

Số liệu điều tra về đời con của các cặp vợ chồng đều có kiểu gen dị hợp Ss (Ss xSs) đã cho thấy: Trong số 409 trẻ con sinh ra thì có 263 trẻ bị hồng cầu liềm, 146 còn lại là bình thường. Ở đây tỉ lệ 3 hồng cầu liềm: 1 bình thường thay bằng tỉ lệ 2 hồng cầu liềm (Ss): 1 bình thường (ss). Tỉ lệ trên một lần nữa khẳng định đây là một đột biến trội, di truyền theo tỉ lệ Menđen.

Người ta cũng đã phát hiện một đột biến khác làm biến đổi cấu trúc của Hb, biến HbA → HbC do axit glutamic được thay thế bằng lyzin.

Một đột biến trội khác ở gen Hbβ trên NST 11 gây ra bệnh thalassemiea, còn được gọi là bệnh "thiếu máu vùng biển". Khi ở dạng đồng hợp, thường gây thiếu máu trầm trọng ở trẻ em do làm vỡ hồng cầu, hàm lượng Hb giảm, dễ chết sớm. Theo thống kê của viện huyết học và truyền máu, bệnh viện Bạch Mai, ở Việt Nam tồn tại phổ biến là dạng dị hợp tử β-thalassemia thuộc thể β.

2. Bệnh di truyền do đột biến nhiễm sắc thể

Bệnh nhiễm sắc thể là những bệnh do đột biến cấu trúc và số lượng NST gây nên.

Các biến đổi NST gây ra bệnh NST thường xuất hiện lặp lại mà không phải do thế hệ trước truyền lại.

Các thay đổi bất thường của NST có tác dụng lớn nhất ở thời kỳ thai nhi vì chúng có tần số cao và là nguyên nhân chủ yếu của sẩy thai (khoảng 50% trường hợp sẩy thai do kiểu nhân khác thường).

Những trường hợp còn sống sót đều là các thể dị bội với tần số khác nhau (bảng V. 1).

Bảng V. 1. *Tần số trẻ sơ sinh có các biến đổi NST*

Các biến đổi nhiễm sắc thể	Tần số/1000 trẻ sơ sinh
Biến đổi nhiễm sắc thể thường:	
Tam nhiễm 13.	0,05 - 0,27
Tam nhiễm 18.	0,10 - 0,27
Tam nhiễm 21.	0,69 - 1,44
Chuyển đoạn 14/21.	0,18 - 0,27
Số lượng nhiễm sắc thể giới tính:	
XXY	0,50 - 1,60
XXX	0,50 - 1,68
XXY	0,50 - 1,07

Việc thừa hay thiếu chỉ 1 NST đã làm rối loạn cân bằng của một bộ NST và gây nên các bệnh hiểm nghèo gây chết.

– Nhiễm sắc thể số 22 bị mất đoạn bị ung thư máu.

– Thể dị bội ở nhiễm sắc thể thường:

+ Ba nhiễm sắc thể số 13 (hội chứng Patau), bắt gặp với tần số 0,05–0,27 trên 1000 trẻ sơ sinh. Kiểu hình đầu nhỏ, sứt môi tới 75%, tai thấp và biến dạng... (hình V.5).

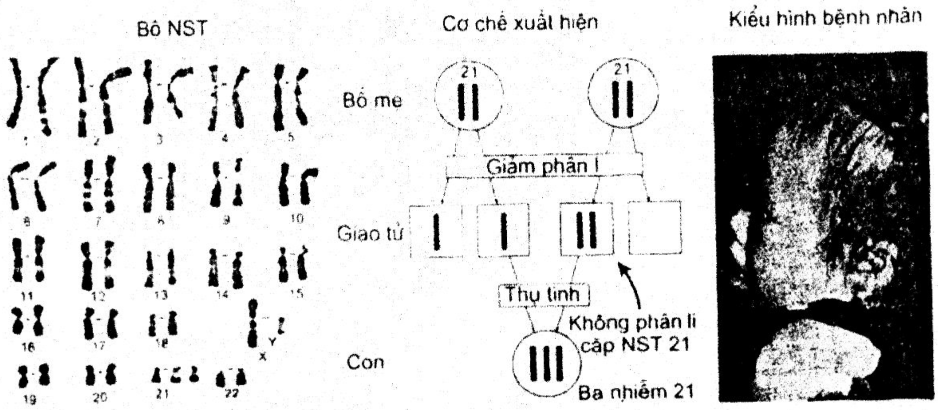
+ Ba nhiễm sắc thể số 18 (hội chứng Edwards), bắt gặp với tần số 0,1–0,27 trên 1000 trẻ sơ sinh. Kiểu hình trán bé, khe mắt hẹp, cẳng tay gập vào cánh tay... (hình V.6).

Hình V. 5. *Kiểu hình của hội chứng Patau*

Hình V. 6. *Kiểu hình của hội chứng Edwards*

+ Ba nhiễm sắc thể 21 (hội chứng Đao), bắt gặp với tần số 1/ 800 trẻ sơ sinh.

Đây là kiểu biến đổi NST được biết tới lâu nhất, được nhà vật lý Lang dom Đao phát hiện đầu tiên từ năm 1866. Bệnh nhân Đao có vóc dáng bé, lùn, cổ rụt, má phệ, miệng hơi há, giảm kém trí lực hoặc ngu đần (hình V.7).


Bộ NST
Cơ chế xuất hiện
Kiểu hình bệnh nhân
1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
X
Y
19
20
21
22
Bố mẹ
21
21
Giảm phân I
Giao tử
Thụ tinh
Không phân li cặp NST 21
Con
Ba nhiễm 21

Hình V. 7. *Bộ nhiễm sắc thể, ảnh chụp bệnh nhân và sơ đồ cơ chế phát sinh bệnh Down.*

95% trường hợp bị bệnh Đao có nguyên nhân là sự phân li không bình thường của cặp NST 21 ở bố hoặc mẹ, cả hai NST của cặp này cùng đi về một giao tử kết quả là con sinh ra thừa một NST của cặp 21.

Trong một số trường hợp (khoảng 5%), hội chứng Đao còn là kết quả của chuyển đoạn xảy ra ở cơ thể bố hoặc mẹ.

Bố và mẹ bệnh nhân bề ngoài thì bình thường nhưng chỉ có 45 NST riêng biệt, còn 1 NST lại do các phần của NST 15 và 21 nối với nhau. NST này không thể cặp đôi bình thường trong giảm phân, kết quả là con sinh ra cũng có thêm 1 NST ở cặp 21.

Nhiều công trình nghiên cứu cũng có kết quả: Tỉ lệ con sinh ra bị bệnh Đao tăng theo độ tuổi của bố mẹ, đặc biệt là các bà mẹ lớn tuổi vẫn sinh con (bảng V. 2).

Bảng V. 2. *Mối liên quan giữa tuổi mẹ và tỉ lệ sinh con mắc bệnh Đao*

Tuổi mẹ (năm)	Số ca bị bệnh Đao/1000 trẻ sơ sinh sống
< 30	< 1
30 - 34	1 - 2
35 - 39	2 - 5
40 - 44	5 - 10
> 44	10 - 20

Kết luận này có cơ sở khoa học ở chỗ: Về mặt di truyền tế bào học, có sự sai khác trong quá trình phát sinh giao tử ở nam và nữ. Ở nữ giới từ khi mới ra đời đã có các noãn bào I ở giai đoạn giảm phân I, trong khi đó, ở đàn ông phải đến tuổi dậy thì mới hình thành giao tử. Trong quãng thời gian dài, trứng chịu tác động của các nhân tố bất lợi như các tia phóng xạ và các tác nhân gây đột biến khác.

– Thể dị bội ở nhiễm sắc thể giới tính:

+ Hội chứng Claiphentơ (XXY), bắt gặp với tần số 0,5–1,6 trên 1000 trẻ sơ sinh. Kiểu hình là nam chân tay dài, thân cao không bình thường, tinh hoàn nhỏ, si đần, không có con.

+ Hội chứng ba X (XXX), bắt gặp với tần số 0,5–1,68 trên 1000 trẻ sơ sinh. Kiểu hình là nữ buồng trứng và dạ con không phát triển, thường rối loạn kinh nguyệt, khó có con.

+ Hội trứng Tơcnơ (XO)

H. H. Turner và cộng sự phát hiện đầu tiên vào năm 1938. Hội chứng này xảy ra ở khoảng 1 trong số 3000 lần sinh con nhưng 90% đã bị sẩy thai đột ngột; vì vậy bệnh nhân Tơcnơ sống đến lúc trưởng thành chỉ khoảng 1 trong 5000 lần sinh.

Bệnh nhân Tơcnơ có các dị hình như: không có buồng trứng, thiếu các tính trạng giới tính thứ cấp (Những đặc điểm đặc trưng cho nữ giới như: tóc, vú, giọng nói...)

Cơ chế hình thành bộ NST 45 + X ở bệnh nhân Tơcnơ là do một tế bào trứng hoặc một tinh trùng không có NST giới tính, hoặc do mất đi một NST giới tính trong nguyên phân ở các lần phân cắt đầu tiên, sau khi hình thành hợp tử XX và XY. Trường hợp thứ hai nói trên thường tạo ra thể khảm (mosaic) X/XX. Bệnh nhân hình thành theo cơ chế này ít dị hình hơn là dạng 45+X, thể hiện nữ tính rõ nét hơn, kinh nguyệt ít bị rối loạn hơn và khả năng có con cao hơn.

Người ta đã phát hiện được hiện tượng bệnh nhân chỉ có một NST nhưng là sự kết hợp của NST X thứ nhất với 1 đoạn của cánh dài hoặc cánh ngắn của NST X thứ 2.

Bệnh nhân có NST X mang đoạn của cánh dài của NST thứ hai thì có vóc dáng lùn, có triệu chứng của bệnh Đao.

III. TƯ VẤN DI TRUYỀN Y HỌC (MEDICAL GENETIC COUNSELING)

1. Khái niệm

Di truyền y học tư vấn là một ngành chẩn đoán di truyền y học được hình thành trên cơ sở những thành tựu về di truyền người và di truyền y học.

Di truyền y học tư vấn có nhiệm vụ chẩn đoán, cung cấp thông tin về khả năng mắc các loại bệnh di truyền ở đời con của các gia đình đã có bệnh này, để cho lời khuyên trong việc kết hôn, sinh đẻ, đề phòng và hạn chế hậu quả xấu ở đời sau.

2. Cơ sở của di truyền y học tư vấn

Để di truyền y học tư vấn tiến hành có kết quả cần phải xác minh đúng là bệnh di truyền hay không, tính chất di truyền như thế nào, bằng một số phương pháp như phương pháp nghiên cứu phả hệ, phân tích sinh hoá... Kết hợp các phương pháp phân tích hiện đại và nghiên cứu phả hệ, có thể cho lời khuyên trong kết hôn, sinh sản tránh được nhiều bệnh tật di truyền. Ví dụ có thể dự đoán được tình trạng sảy thai sớm do không phù hợp giữa mẹ và thai nhi về nhân tố gây tiêu huyết thai.

Thành công trong việc xác định trình tự nuclêôtit của hệ gen người sẽ đưa di truyền y học tư vấn lên một tầm cao mới, y học của thế kỉ tới sẽ là y học dự phòng: Khi đứa trẻ vừa được sinh ra, căn cứ vào mẫu ADN có thể dự báo được các loại bệnh tật di truyền để phòng ngừa sớm.

3. Các đối tượng cần tư vấn

Các đối tượng sau đây cần đến các trung tâm tư vấn di truyền y học để tư vấn về vấn đề quan tâm:

- Những người vô sinh, bị sẩy thai liên tiếp.
- Cả hai vợ chồng hoặc một trong hai người đã biết chắc chắn có mang gen bệnh.
- Những đôi trai gái trước khi đi đến hôn nhân mà gia đình họ đã có người mang bệnh hoặc có quan hệ họ hàng.
- Một số cặp vợ chồng luống tuổi muốn sinh con.
- Những cặp vợ chồng làm việc trong điều kiện độc hại.

4. Phương pháp tư vấn

Những người làm việc trong các trung tâm tư vấn di truyền y học là các chuyên gia về nhiều lĩnh vực di truyền học, y học, vật lý, hóa học, xã hội học và các lĩnh vực khác có liên quan, có hiểu biết về di truyền người và được đào tạo ít nhiều về mặt tư vấn di truyền.

Để tư vấn có hiệu quả, các chuyên gia tư vấn di truyền y học cần thực hiện các công việc sau đây:

– Thu thập lịch sử chi tiết về bệnh, tật theo dõi của gia đình đối tượng cần tư vấn.

– Xây dựng sơ đồ phả hệ.

– Quan sát phân tích kĩ lưỡng người bệnh và các thành viên khác của gia đình để nhằm xác định bệnh do yếu tố di truyền hay không.

– Hoàn thiện mô tả và làm các xét nghiệm đánh giá đầy đủ.

– Dự báo và đánh giá hiểm họa đối với bệnh nhân và gia đình bệnh nhân.

– Thông báo kết quả cho người bệnh và gia đình.

5. Tư vấn di truyền và một vài kĩ thuật y học

a. Chọc dò dịch ối

"Kỹ thuật chọc dò dịch ối" hay gọi tắt là kỹ thuật chọc ối có thể giúp nhà tư vấn di truyền y học chẩn đoán trước sinh các bệnh di truyền, chẳng hạn bệnh thiếu máu hình liềm (gọi tắt là bệnh hồng cầu liềm).

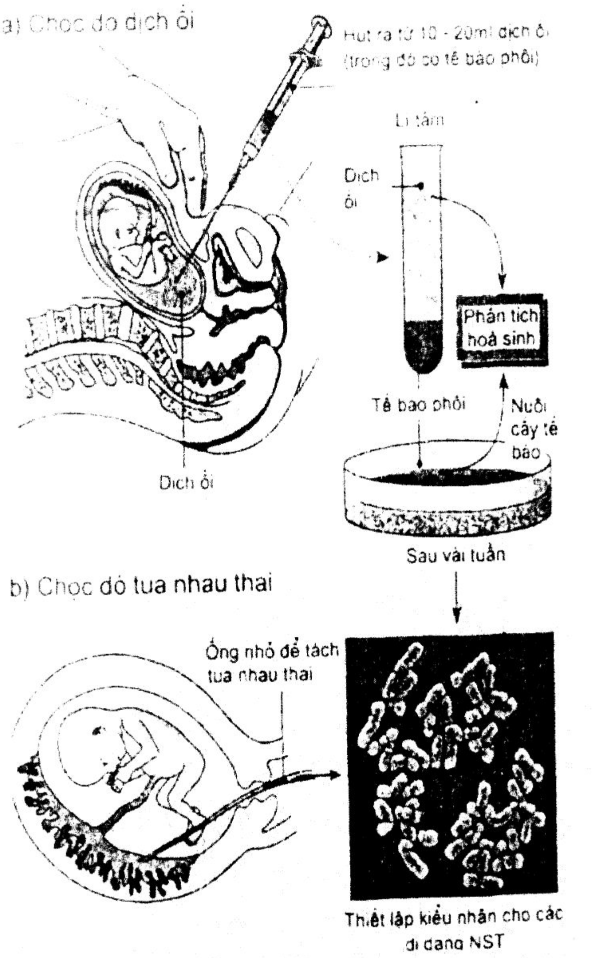
Dùng sơlanh hút từ 10 - 20ml dịch ối (trong đó có mang theo các tế bào phôi) rồi mang li tâm tách thành hai phần: dịch ối và các tế bào phôi. Mang nuôi cấy các tế bào này trong môi trường nhân tạo, sau vài tuần thì tiến hành kiểm tra số lượng NST và xác định các dị dạng NST nếu có.

Khi phân tích dịch ối để xác định sự tương quan của các chất trao đổi, chỉ tiêu này phản ánh trạng thái bình thường hay bệnh lý của phôi.

Bằng phương pháp này người ta đã có thể xác định được hơn 100 dạng bất bình thường của gen và NST chỉ sau một số tuần đầu mang thai.

b. Chọc dò tua nhau thai

Phương pháp chuẩn đoán này có thể tiến hành sớm hơn phương pháp chọc ối. Dùng ống nhỏ để tách tua nhau thai, người ta lấy được mẫu ở các mô (tổ chức) của nhau thai, cụ thể là màng đệm. Phương pháp này không chỉ cho phép chuẩn đoán sớm hơn phương pháp chọc ối mà còn cho phép xác định trực tiếp các enzim có liên quan đến hoạt tính di truyền. Nếu thiếu enzym này thì đó là dấu hiệu có rối loạn di truyền.


a) Chọc dò dịch ối
Hút ra từ 10 - 20ml dịch ối (trong đó có tế bào phôi)
Li tâm
Dịch ối
Phân tích hoá sinh
Tế bào phôi
Nuôi cấy tế bào
Dịch ối
Sau vài tuần
b) Chọc dò tua nhau thai
Ống nhỏ để tách tua nhau thai
Thiết lập kiểu nhân cho các dị dạng NST

Hình V. 8. *Sơ đồ minh hoạ kỹ thuật chọc ối và chọc dò tua nhau thai*

Bằng hai phương pháp nêu trên kết hợp với phương pháp phân tích sinh hoá và sử dụng mẫu dò ADN có đánh dấu bằng đồng vị phóng xạ người ta đã xác định được thai mang các bệnh: hồng cầu liềm, máu khó đông, rối loạn trao đổi phenylalanine, galacto... để có cách xử lý kịp thời.

IV. SỬ DỤNG CHỈ SỐ ADN

1. Khái niệm

Chỉ số ADN là những trình tự lặp lại của một đoạn nuclêôtit trên những đoạn ADN không chứa mã di truyền, thay đổi theo từng cá thể. Ví dụ: Một trình tự có 17 nuclêôtit, ở cá thể này lặp lại 20 lần tại locut số 1. Nhưng ở cá thể khác, locut số 1 có trình tự này lặp lại 30 lần.

Chỉ số ADN có tính chuyên biệt cá thể rất cao, xác suất để chỉ số ADN của 2 người hoàn toàn giống nhau nhỏ hơn 10^{-20}. Chỉ số ADN có ưu thế hơn hẳn các chỉ tiêu hình thái, sinh lí, sinh hoá thường dùng như nhóm máu, kiểu prôtêin huyết thanh... để xác định sự khác nhau giữa các cá thể. ADN có thể thu được từ các vết máu, chân tóc... Sử dụng kĩ thuật giải trình tự nuclêôtit người ta xác định được chỉ số ADN của từng cá thể.

2. Các ứng dụng

Phương pháp lấy chỉ số ADN (dấu ấn ADN) là phương pháp chính xác để xác định cá thể (trong trường hợp bị tai nạn máy bay, hỏa hoạn... không còn nguyên xác), mối quan hệ huyết thống (cha con...), để chẩn đoán, phân tích các bệnh di truyền. Chỉ số ADN còn được sử dụng trong khoa học hình sự để xác định tội phạm, tìm ra thủ phạm trong các vụ án.

V. LIỆU PHÁP GEN

1. Khái niệm

Liệu pháp gen là việc chữa trị các bệnh di truyền bằng cách đưa những gen bình thường vào cơ thể để thay thế các gen gây bệnh. Liệu pháp gen có hai biện pháp: Một là đưa gen lành vào cơ thể bổ sung cho gen bệnh, hai là thay gen bệnh bằng gen lành.

– Liệu pháp gen nhằm mục đích:

+ Hồi phục chức năng bình thường của tế bào hay mô.

+ Hồi phục sai hỏng di truyền.

+ Thêm chức năng mới cho tế bào.

– Những khó khăn của liệu pháp gen: Đối với người, việc chuyển gen là rất phức tạp, khó khăn hơn nhiều so với việc chuyển gen ở động vật, bởi vì con người có hoạt động sinh lí phức tạp và không được dùng làm vật thí nghiệm. Về mặt đạo lí, việc chuyển gen vào các tế bào sinh dục dễ gây các biến đổi nguy hiểm cho đời sau, hiện nay mới chỉ thực hiện đối với tế bào xôma.

2. Một số ứng dụng bước đầu

– Thử nghiệm lâm sàng đầu tiên tại Mĩ (1989–1991): Thử với mô ung thư da và suy giảm miễn dịch kết hợp với suy giảm adenozin dezaminaza. Trong trường hợp ung thư da, người ta chuyển gen TNF (nhân tố làm tiêu huỷ khối u) vào các tế bào bạch cầu limphô có khả năng xâm nhập khối u. Sau đó cấy các tế bào này vào cơ thể bệnh nhân để tiêu diệt khối u.

– Liệu pháp gen mở ra những triển vọng chữa trị nhiều bệnh như bệnh tim mạch, AIDS.

§3. BẢO VỆ DI TRUYỀN CON NGƯỜI

I. GÁNH NẶNG DI TRUYỀN

- Gánh nặng di truyền là sự tồn tại trong vốn gen của quần thể người các đột biến gây chết hoặc nửa gây chết...

-Hiện nay đã phát hiện được hơn 6000 bệnh do đột biến gen và hơn 100 hội chứng do đột biến NST gây nên. Cùng với sự phát triển của y học, các rối loạn di truyền được phát hiện ngày một nhiều hơn.

Hiện nay con người đang phải đối mặt với các bệnh nan y có liên quan trực tiếp đến vật chất di truyền như: Ung thư, HIV-AIDS... với xu thế ngày càng tăng, nhưng cho đến nay y học còn chưa tìm ra thuốc điều trị có hiệu quả cao. Trước thực tế trên, trong y học đã hình thành lĩnh vực nghiên cứu về ung thư, HIV-AIDS và các bệnh nguy hiểm khác.

II. CƠ SỞ DI TRUYỀN HỌC CỦA UNG THƯ

Ung thư là loại bệnh được hiểu đầy đủ là sự tăng sinh không kiểm soát được của một số loại tế bào cơ thể dẫn đến sự hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.

U ác tính khác với u lành là các tế bào của khối u có khả năng tách khỏi mô ban đầu di chuyển đến các nơi khác tạo nên nhiều khối u khác nhau.

Các nghiên cứu trên cả động vật và người đều thừa nhận: bản thân ung thư và các u ác tính là không di truyền được. Bản chất của các bệnh ung thư là sự biến đổi các tế bào lành thành các tế bào u ác tính. Biến đổi này được truyền cho các tế bào sau sinh ra thông qua phân bào.

Di truyền học ung thư nghiên cứu cơ sở di truyền học của sự phát sinh bệnh ung thư, nhằm tìm ra biện pháp phòng ngừa và điều trị căn bệnh này.

Cho đến nay, các nhà khoa học đều thống nhất cho rằng: Ung thư phát sinh do tác động của "nhân tố gây ung thư" (Cancinogen) có ở môi trường ngoài như virut gây ung thư, các tác nhân gây đột biến gen dẫn đến ung thư... Các nhân tố gây ung thư tác động không giống nhau đối với các kiểu gen khác nhau vì có cơ thể mang gen ung thư (Oncogen) và có cơ thể không mang gen này.

Mặc dầu thống nhất với nhau trên nguyên tắc chung (như trên) nhưng do cách tiếp cận khác nhau nên cách giải thích cơ chế tác động của các nhân tố gây ung thư đến sự phát sinh ung thư cũng khác nhau.

1. Bệnh ung thư phát sinh do các đột biến dẫn đến rối loạn trong kiểm soát sự tăng sinh của các tế bào

a. Các con đường di truyền khác nhau giúp cho sự kiểm soát phân bào

Sự ức chế hoặc hoạt hóa của enzym xúc tác phân bào (Kinase) phụ thuộc vào Cyclin (Viết tắt là CDKS-Cyclin dependent kinase) ức chế hoạt động của pha G_2 chuyển sang nguyên phân.

Sự tăng cường tổng hợp hoặc giảm bớt các Cyclin khác nhau dẫn dắt CDKS đến các hoạt động thích hợp ở những thời gian thích hợp.

Các thời điểm dừng của quá trình phân bào là các thời điểm hội nhập sự sửa chữa các tổn thương của NST với các sự kiện của chu kỳ tế bào làm giảm tới mức tối thiểu sự tái bản các ADN bị tổn thương.

Các gen và các prôtêin của các hệ thống tải nạp tín hiệu khác nhau tiếp nhận các tín hiệu về có hay không đi vào chu trình tế bào.

b. Đột biến dẫn đến ung thư

Mỗi tế bào đòi hỏi phải có nhiều đột biến mới trở thành tế bào ung thư. (Hình V.9)

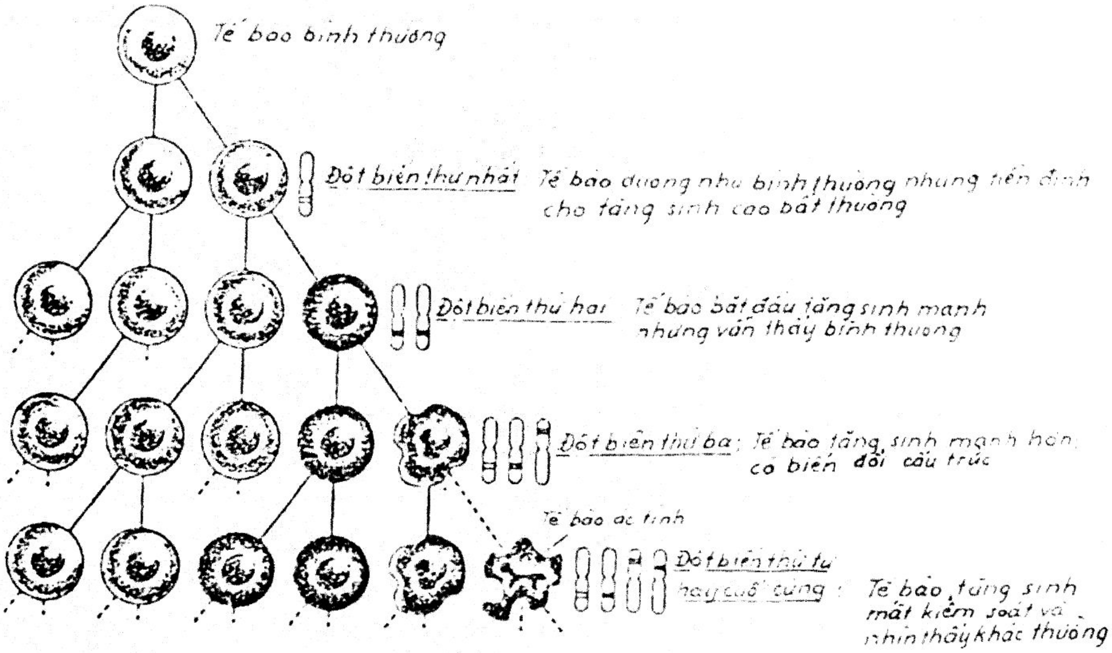
Điều đó có nghĩa là tế bào phải có những biến đổi ở nhiều đặc điểm kiểu hình và mỗi biến đổi đó có do một gen bị đột biến. Kết quả phân tích hoá học các tế bào người từ các khối u ruột kết cho thấy, các tế bào ung thư này mang những đột biến ở ít nhất 5 -10 gen.

Kết quả phân tích trên phù hợp với số lượng gen mà đột biến xảy ra ở chúng thì sẽ dẫn đến ung thư. Số đó tối thiểu là 100 hay hàng trăm.

Sự nhiễm các tác nhân gây đột biến ở môi trường có thể gây ra phần lớn các đột biến này.

Nhiều đột biến gây ung thư có ảnh hưởng xấu tới sự điều hoà chu kỳ tế bào theo các hướng chính sau:

- Các đột biến về các yếu tố tiếp nhận và các yếu tố khác của các con đường tải nạp tín hiệu có thể phóng thích tế bào khỏi các tín hiệu bình thường cần phải có để tăng sinh.


Tế bào bình thường
Đột biến thứ nhất
Tế bào dường như bình thường nhưng tiền định cho tăng sinh cao bất thường
Đột biến thứ hai
Tế bào bắt đầu tăng sinh mạnh nhưng vẫn thấy bình thường
Đột biến thứ ba;
Tế bào tăng sinh mạnh hơn; có biến đổi cấu trúc
Tế bào ác tính
Đột biến thứ tư hay cuối cùng :
Tế bào tăng sinh mất kiểm soát và nhìn thấy khác thường

Hình V.9. *Sơ đồ về sự xuất hiện tế bào ung thư do sự phát sinh các đột biến.*

- Các đột biến về CDKS và các prôtêin kiểm soát phân bào có thể dẫn đến tăng sinh tối đa hoặc mất ổn định trong bộ gen.

- Các đột biến trong sửa chữa ADN và kiểm tra điểm dừng dẫn đến không ổn định trong bộ gen và thường làm mất hệ thống kiểm soát tiêu diệt các tế bào khuyết tật (byapoptois).

- Các đột biến dẫn tới mất ổn định của hệ gen dẫn đến tăng nhanh các tế bào khối u bất thường.

2. Vấn đề gen ung thư (Oncogenes)

Những đột biến tìm thấy trong các khối u gồm hai loại: một loại hoạt hoá gen một cách không hợp lý (ví dụ gen kiểm soát sự khởi động tăng sinh tế bào trong các điều kiện giới hạn rõ rệt) và các gen gây bất hoạt không hợp lý (ví dụ các gen ngăn cản sự tăng sinh tế bào thái quá).

Các alen đột biến dẫn đến ung thư được xem như là gen ung thư (cancer genes) thì thuật ngữ "gen" không đúng với nghĩa của nó vì tất cả các gen ung thư đều là các gen đột biến của các gen bình thường. Trong khi hiện nay, trong tất cả hoặc một bộ phận các tế bào trong cơ thể, các alen đột biến này thúc đẩy cơ thể trở nên ung thư theo năm tháng.

Ngày nay, nhiều alen đột biến tác động trội được xem như gen ungthư (Oncogenes).

Ở thể lưỡng bội chỉ cần 1 alen đột biến trội gây ung thư cũng đủ để gây biến đổi kiểu hình. Trong khi đó, các alen đột biến lặn được xem như các gen đột biến ức chế khối u (mutatumor suppressor genes); ở thể lưỡng bội, hai bản sao của gen lặn đột biến làm cho tế bào trở nên bình thường.

Ngày nay, đã có nhiều bằng chứng xác nhận giả thuyết về ung thư phát sinh do những biến đổi của tế bào trong quá trình phân chia và phân hoá từ trứng thụ tinh cho đến lúc trưởng thành. Những đột biến gây ra những ung thư này không di truyền được qua con đường sinh sản hữu tính dưới dạng trội hay lặn.

Về gen ung thư thì cơ ché gây ung thư liên quan tới:

- Các gen tiền ung thư khởi động quá trình phân bào bị đột biến và tạo cho sự phát triển bất bình thường của tế bào.

- Các gen ức chế khối u bị đột biến không kiểm soát được sự phân bào.

- Hai loại gen tiền ung thư và ức chế khối u hoạt động không hài hòa với nhau do đột biến xảy ra trong những gen này có thể phá hủy sự cân bằng, kiểm soát thích hợp đó và dẫn đến ung thư.

- Đột biến gen tiền ung thư thường là đột biến trội, còn đột biến gen ức chế khối u thường là đột biến lặn.

Những tác nhân gây đột biến có thể làm phát sinh đột biến ở các gen bình thường, kiểm soát quá trình nguyên phân, trong số này có khói thuốc lá.

Thuyết đột biến dẫn tới ung thư phù hợp với thực tiễn ở chỗ, trong những năm gần đây, tỉ lệ người mắc ung thư tăng rõ rệt, cùng với sự gia tăng của ô nhiễm môi trường.

Những người ủng hộ giả thuyết đột biến dẫn đến ung thư thông qua việc làm phá huỷ cơ chế điều tiết chu kỳ tế bào đã định nghĩa ung thư như sau: *"Ung thư là bệnh di truyền tạo ra từ sự tăng trưởng của dòng tế bào đột biến"*.

3. Lý thuyết virut di truyền ung thư

Nhóm retrovirut được coi là virut nguy hiểm nhất về phương diện gây ung thư.

Cơ sở của lý thuyết di truyền ung thư là sự sai khác giữa virut gây nhiễm trùng và virut gây ung thư.

Virut gây nhiễm trùng sau khi xâm nhập vào tế bào thì sinh sản rất nhanh và sau đó làm tan tế bào. Trong khi đó, virut ung thư không làm tan mà chỉ làm biến đổi đặc tính của tế bào, biến các tế bào lành thành các tế bào u ác tính. Các biến đổi này được truyền lại theo dòng qua nguyên phân và được tích tụ lại tạo thành các khối u.

Phòng ngừa ung thư để bảo vệ tương lai di truyền của loài người cần:

– Bảo vệ môi trường sống, hạn chế các tác nhân gây ung thư.

– Duy trì cuộc sống lành mạnh, tránh làm thay đổi môi trường sinh lí sinh hoá của cơ thể.

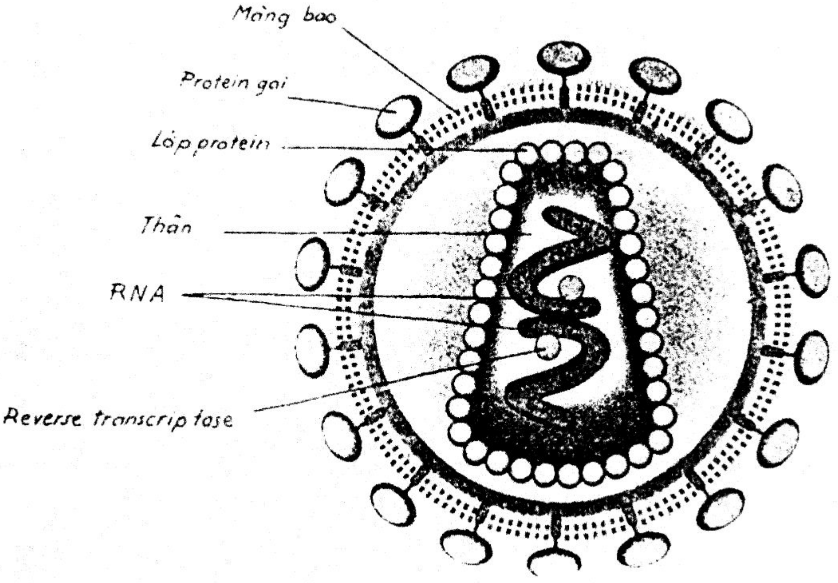
– Không kết hôn giữa những người có quan hệ họ hàng gần nhau để tránh xuất hiện các dạng đồng hợp tử lặn về gen đột biến gây bệnh ung thư ở thế hệ sau.

III. CƠ SỞ DI TRUYỀN CỦA HIV-AIDS

Bệnh SIDA hay hội chứng suy giảm miễn dịch tập nhiễm (AIDS-Acquired immuno deficiency syndrome) được mô tả lần đầu năm 1981. Theo tính toán của tổ chức y tế thế giới, đến đầu thế kỷ XXI sẽ có khoảng 60 triệu người mắc phải hội chứng này.

Loại virut gây giảm miễn dịch ở người gọi là virut HIV(Human immunodeficiency Virut) thuộc nhóm retrovirut. Bộ gen (genom) của nó gồm hai mạch ARN giống nhau với 9749 nuclêôtit liên kết với nhiều phân tử của cùng một loại enzym sao chép ngược (reverse transcriptase) và được bao quanh một lớp prôtêin (hình V.10).

Chu kỳ virut được bắt đầu từ khi hạt virut bám vào màng tế bào và hai mạch ARN được bơm vào tế bào chất. Một trong hai mạch ARN của bộ gen dùng làm khuôn để tổng hợp mạch đơn cADN hình thành phân tử lai ARN -ADN nhờ enzym phiên mã ngược (là một loại enzym ADN -polimeraza)


Màng bao
Protein gai
Lớp protein
Thân
RNA
Reverse transcriptase

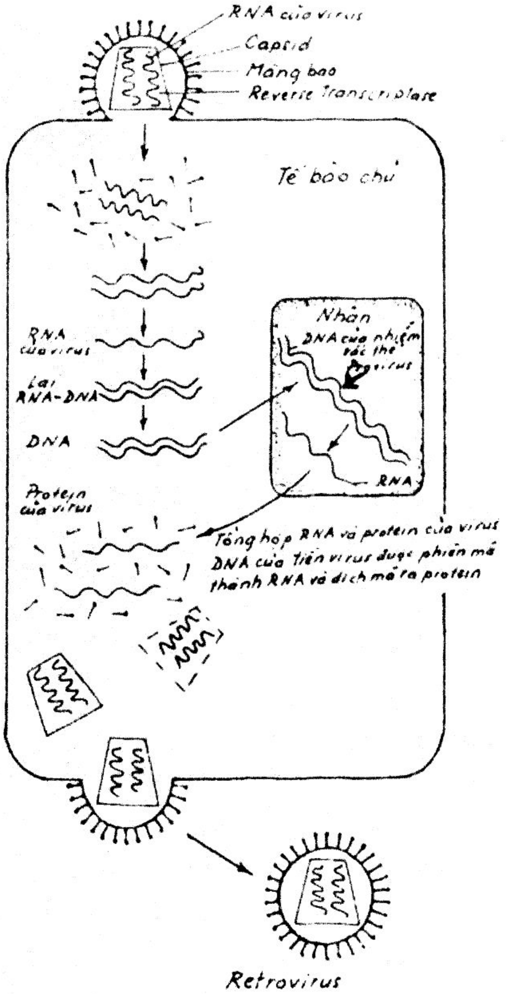
Hình V.10. *Virut HIV gây bệnh AIDS*

Ngay sau đó, enzym ribonucleaza tách mạch ARN ban đầu. Mạch cADN lại được dùng làm khuôn tổng hợp mạch bổ xung với nó tạo ra phân tử cADN mạch kép nhờ hoạt tính polimerase của enzym phiên mã ngược.

Thông tin di truyền của virut HIV giờ đây được biểu hiện dưới dạng một phân tử ADN mạch kép, di chuyển tới nhân tế bào bị nhiễm. Ở đây genom của virut được gắn vào genom của tế bào chủ nhờ enzym integrase. ADN virut tự sao chép đồng thời với các gen của tế bào bị lây nhiễm qua mỗi lần phân bào. Khi genom virut xâm nhập được vào bộ gen của tế bào chủ thì tế bào đó hoàn toàn bị lây nhiễm và cADN trở thành ADN tiền virut (provirut).

Sự sản sinh các hạt virut mới là phần thứ hai của chu kỳ HIV. Một trong hai mạch của ADN genom virut HIV dùng làm khuôn để tổng hợp các mạch ARN. Một số mạch ARN làm thành vật liệu di truyền của một thế hệ virut mới, một số khác là mARN tham ra tổng hợp prôtêin cấu trúc và các enzym tạo ra các hạt virut HIV mới (Hình V.11).

Virut HIV sinh sản rất nhanh, mỗi ngày nhiễm, ở một bệnh nhân có từ 100 triệu đến 10 tỉ hạt virut này được sinh ra từ các tế bào của hệ thống miễn dịch bị nhiễm.


RNA của virus
Capsid
Màng bao
Reverse Transcriptase
Tế bào chủ
Nhân
DNA của nhiễm sắc thể
Provirus
RNA của virus
Lai RNA-DNA
DNA
RNA
Protein của virus
Tổng hợp RNA và protein của virus
DNA của tiền virus được phiên mã thành RNA và dịch mã ra protein
Retrovirus

Hình V. 11. *Chu trình sinh sản retrovirus HIV trong tế bào*

Sau khi xâm nhập vào cơ thể, chúng tràn vào máu và dịch não - tuỷ, xâm nhập vào não và tuỷ sống gây ra sốt, mụn nhọt ngoài da, cúm và đôi khi có cả các triệu chứng thần kinh, các triệu chứng này sẽ mất đi sau vài tuần vì số lượng virut giảm đột ngột trong máu và dịch não - tuỷ. Tuy nhiên virut vẫn tồn tại và lây nhiễm vào bạch cầu T_4 và các tế bào khác của hệ miễn dịch, của hệ thần kinh, tế bào ruột và tuỷ xương... Thời kỳ tiềm tàng (thời kỳ chưa có hội chứng) kéo dài từ 2 - 10 năm. Sau đó virut lại sinh sản trở lại (lúc này bệnh tình đã chuyển sang giai đoạn AIDS) và sự lây nhiễm chỉ kết thúc khi bệnh nhân tử vong.

Virut HIV được lây truyền qua con đường tình dục (tinh trùng và dịch sinh dục), truyền máu (có nhiễm HIV), tiêm chích hoặc mẹ nhiễm HIV truyền cho con.

Ngày nay bằng kĩ thuật hiện đại đã phân tích trình tự các ribônuclêôtit của virut HIV và đi sâu tìm hiểu bản chất di truyền của bệnh AIDS. Từ đó đưa ra được các phương pháp điều trị hiệu quả. Ví dụ để làm chậm sự phát triển của bệnh AIDS, người ta chuyển các đoạn nuclêôtit đối bổ sung cho một số đoạn trình tự trên phân tử ARN của virut HIV vào trong tế bào T của người không nhiễm virut HIV, là anh em sinh đôi cùng trứng của người bệnh. Sau đó các tế bào T này được tiêm vào bệnh nhân. Các trình tự đối bổ sung sẽ ức chế sự sao chép của virut HIV, ngăn cản nó phân chia.

IV. SỰ DI TRUYỀN TRÍ NĂNG

Nhiều công trình nghiên cứu cho thấy trí năng được xác định về mặt di truyền. Đánh giá sự di truyền trí năng bằng chỉ số IQ (Intelligence quotient). Chỉ số IQ là tính trạng số lượng. Chỉ số IQ còn bị chi phối bởi các nhân tố môi trường như chế độ dinh dưỡng, tâm lí người mẹ lúc mang thai, quan hệ tình cảm của gia đình và xã hội, sự giáo dục của gia đình và xã hội trong suốt cuộc sống của cá thể...

Ngày nay, chỉ số thông minh IQ được ứng dụng ngày càng rộng rãi trong đời sống và trong xã hội, đặc biệt trong việc tuyển chọn nhân tài.

Trong giáo dục phổ thông, chỉ số IQ giúp người thầy đảm bảo tính vừa sức và lựa chọn phương pháp giảng dạy phù hợp, phát hiện và bồi dưỡng các học sinh có năng khiếu. Đối với nghành giáo dục, IQ hỗ trợ cho việc tuyển chọn và bồi dưỡng nhân tài cho đất nước.

Do nhận thức đúng đắn về ý nghĩa của IQ, những năm gần đây, di truyền học, tâm lý học, xã hội học và nhiều nghành khoa học khác đã phối hợp làm rõ cơ sở di truyền và ảnh hưởng của môi trường đối với trí thông minh.

1. Công thức xác định IQ

Chỉ số thông minh được xác định bằng công thức:

$$IQ=AM/AR$$

AM=Age mental (tuổi khôn).

AR= Age reel (tuổi thực).

Cụ thể hơn chỉ số IQ được xác định bằng tổng trung bình của các lời giải được tính thống kê theo tuổi khôn chia cho tuổi sinh học và nhân với với 100. Ví dụ, đứa trẻ 6 tuổi trả lời được các câu hỏi của 7 tuổi thì IQ = (7: 6) x 100 = 117.

Việc đánh giá sự di truyền khả năng trí tuệ cần kết hợp chỉ số IQ với các yếu tố khác.

Tuổi khôn được xác định bằng nhiều phương pháp trắc nghiệm hay còn gọi là (test) khác nhau.

Đối với tuổi mẫu giáo, nhà trẻ, người ta có thể dùng hình vẽ với các kiểu dáng độc đáo có liên hệ mật thiết với trình độ trí lực để xác định IQ. Từ tuổi học đường trở lên, người ta dùng các nghiệm pháp xác định trí nhớ, khả năng suy diễn, so sánh tổng hợp các quy luật rồi đối chiếu với bản định chuẩn để cho điểm.

2. Các nghiệm pháp IQ (IQ test)

Hiện nay có nhiều nghiệm pháp IQ. Phần lớn các nghiệm pháp đều hướng về đo các khả năng sau: Biểu hiện qua lời nói, sử lý các con số, nhận thức rộng các mối quan hệ, giải quyết các vấn đề khác nhau.

Vì mỗi nghiệm pháp, người ta định hướng xác định một loại khả năng nên chỉ số IQ của mỗi người phải là con số trung bình tính được từ nhiều nghiệm pháp khác nhau. Như vậy, hai người có thể có chỉ số IQ giống nhau nhưng lại khác nhau trong các lĩnh vực khác nhau.

Sau đây là một số nghiệm pháp đang được ứng dụng trong thực tiễn.

Để thăm dò chức năng của vỏ não, người ta sử dụng 3 nghiệm pháp để đánh giá khả năng về 3 khía cạnh khác nhau:

- Đánh giá trí nhớ bằng liệu pháp của Diel

Đối tượng đọc nhẩm 12 cặp chữ thông thường trong 30 giây, sau đó viết lại các chữ đã nhớ được, đánh giá bằng số chữ viết đúng.

Trộn văn bản, năm 1994, người ta đã áp dụng nghiệm pháp này đối với học sinh của trường Mery currie và trường PTTH Tô Hoàng (Hà Nội). Kết quả cho thấy, trí nhớ trung bình của học sinh năng khiếu là 6,4 còn ở học sinh bình thường là 4,9.

- Đánh giá khả năng tư duy lôgic bằng phương pháp Grunbom

Đối tượng phải tìm một con số bất kỳ được nêu trên một bảng số có 16 ô, ở mỗi ô có 16 con số khác nhau, tính thời gian tìm ra con số đó. Kết quả cho thấy, thời gian trung bình ở học sinh năng khiếu là 14,99 giây còn ở học sinh thường là 22,48 giây.

Đối với người lớn, để đánh giá thông minh, người ta dùng 11 nghiệm pháp (trong đó 6 nghiệm pháp đo phần lời và 5 nghiệm pháp đo phần hành động).

Các nghiệm pháp phần lời đánh giá theo hướng: khả năng lĩnh hội hiểu, khả năng phát hiện sự tương đồng, vốn từ vựng, khả năng nhận được các chữ số.

Các nghiệm pháp hành động đánh giá theo hướng: khả năng lắp ráp, cầm nắm, tổng hợp.

IQ chung của mỗi người lớn là tổng IQ của nghiệm pháp phần lời và nghiệm pháp hành động.

Từ nhiều phương pháp khác nhau, người ta đã xác định được chỉ số IQ ở người. Binet đã phân loại IQ của quần thể người như sau:

Bảng XII. 3. Phân loại IQ trong quần thể người

IQ	**Biểu hiện**
140 trở lên	Thiên tài
120 - 140	Rất thông minh
110 - 120	Thông minh

90 - 110	Trung bình
80 - 90	Trí tuệ hơi kém
70 - 80	Trí tuệ kém
50 - 70	Dốt nát
25 - 50	Đần độn
0 - 25	Ngu (ngốc)

Về nhóm chỉ số IQ dưới 70, ngày nay tổ chức sức khoẻ thế giới (WHO) chia thành 5 nhóm:

- Ranh giới giữa bình thường và chậm trí tuệ (thiểu năng trí tuệ).
- Dốt nát
- Đần độn.
- Ranh giới giữa đần độn và ngu.
- Ngu.

V. BẢO VỆ DI TRUYỀN CỦA LOÀI NGƯỜI

Để bảo vệ tiềm năng di truyền và khả năng biểu hiện trí năng của con người cần tránh những tác nhân gây đột biến hệ gen của người. Đồng thời bảo đảm cuộc sống đầy đủ về vật chất và tinh thần, mọi người đều được tiếp cận với nền văn minh của nhân loại trên mọi lĩnh vực kinh tế, văn hoá, giải trí... Đặc biệt đối với trẻ em từ sơ sinh đến 3 tuổi cần có chế độ nuôi dưỡng đầy đủ và thích hợp, như cung cấp prôtêin với số lượng và chất lượng đáp ứng được yêu cầu để phát triển não bộ; cung cấp đầy đủ chất béo để đảm bảo cho hệ thần kinh của não được phát triển cực thuận...

Di truyền học đã ngày càng phát triển nhiều lĩnh vực mới nhằm nghiên cứuvà bảo vệ vốn gen di truyền của loài người.

Di truyền học phóng xạ, với các thực nghiệm trên các mô nuôi cấy của người, đã xác định tất cả các loại bức xạ ion hoá đều có khả năng gây đột biến. Điều này cho thấy tầm quan trọng của việc tránh gây nhiễm xạ môi trường sống và những hậu quả ghê gớm của việc thử vũ khí hạt nhân...

Các chất hoá học, các chất thải (khí, rắn, lỏng) là sản phẩm của công nghiệp hoá dược... được dùng hàng ngày (trong nông nghiệp, đời sống...) hoặc môi trường bị ô nhiễm, đều có khả năng gây hại cho vốn gen của loài người. từ đó đã ra đời các lĩnh vực chuyên môn mới như Di truyền học độc tố, Di truyền học dược lí, nghiên cứu tính nhạy cảm, sự phản ứng khác nhau của con người đối với từng loại hoá dược.

Trong cuộc chiến tranh vừa qua, miền Nam nước ta bị nhiễm một khối lượng lớn hoá chất diệt cỏ và gây rụng lá cây. Trong thành phần hoá chất này co điôxin là một chất cực độc, với một hàm lượng rất nhỏ cũng đủ gây quái thai, dị hình.

Năm 1980, Tổ chức Môi trường Quốc tế đã công bố “Chiến lược bảo vệ toàn cầu”. Các hội nghị cấp cao của Liên hợp quốc về môi trường và phát triển đã công bố 27 nguyên tắc, đề cập một cách toàn diện và hệ thống các vấn đề nhằm phát triển bền vững trên Trái Đất (1992). Luật bảo vệ môi trường ở nước ta đã ra đời là cơ sở pháp lí cao nhất để đáp ứng những yêu cầu và các biện pháp bảo vệ tốt môi trường Việt Nam.

CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP CHƯƠNG V

I. TỰ LUẬN

1. Câu hỏi

1. Tại sao người ta phải sử dụng các phương pháp nghiên cứu đặc thù trong nghiên cứu di truyền người. Hãy giới thiệu tóm tắt phương pháp nghiên cứu di truyền hóa sinh, tế bào và phương pháp nghiên cứu thống kê quần thể.

2. Phương pháp nghiên cứu phả hệ là gì? Hãy cho biết vai trò của phương pháp nghiên cứu phả hệ.

3. Nêu mục đích và cách tiến hành phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh.

4. Tật và bệnh di truyền khác nhau như thế nào? Cho ví dụ về một số bệnh di truyền do đột biến gen và đột biến NST.

5. Hãy trình bày quan niệm hiện nay về cơ sở di truyền của bệnh ung thư.

6. Hãy trình bày cơ sở di truyền của bệnh suy giảm miễn dịch tập nhiễm: HIV/AIDS.

7. Tư vấn di truyền học y học là gì và gồm những nội dung chủ yếu nào? Những đối tượng nào thì cần có sự trợ giúp của y học tư vấn.

8. Trình bày các vấn đề về chỉ số ADN và liệu pháp gen.

9. Chỉ số IQ di truyền theo những quy luật nào và ý nghĩa của nó với thực tiễn như thế nào?.

2. Bài tập có lời giải

Bài 1

Ở người, cho biết gen T quy định mũi cong, t - mũi thẳng, nằm trên NST thường, gen M quy định mắt bình thường, m - mù màu (không phân biệt được màu đỏ và màu lục), nằm trên NST X.

Một cặp vợ chồng đều mũi cong, mắt bình thường sinh được 1 con gái mũi thẳng, mắt bình thường và 1 con trai mũi cong, mù màu.

Người con gái lấy chồng mũi cong, mắt bình thường, sinh được 1 cháu trai mũi thẳng, mù màu.

Người con trai lấy vợ mũi cong, mắt bình thường, sinh được 1 cháu gái mũi thẳng, mù màu.

Xác định kiểu gen của 8 người trong gia đình trên.

BÀI GIẢI

- Bố mẹ đều có mũi cong và mắt bình thường, cho nên kiểu gen đều có mặt của gen T và X^M.
- Người con gái mũi thẳng có kiểu gen tt, như vậy đã nhận được 1 gen t từ bố và 1 gen t từ mẹ.
- Người con trai mù màu nên có kiểu gen X^mY, do đó đã nhận X^m từ mẹ.
- Từ những lập luận trên cho thấy:

+ Mẹ có kiểu gen là Tt X^MX^m.

+ Bố có kiểu gen là tt X^MY.

- Cặp vợ chồng của người con gái sinh cháu trai mũi thẳng, mù màu với kiểu gen tt X^mY, do đó X^m của người con gái và trong kiểu gen của chồng có mặt gen t.

- Từ lập luận trên suy ra:

+ Kiểu gen của người con gái là tt X^MX^m

+ Kiểu gen của chồng người con gái là Tt X^MY.

- Cặp vợ chồng người con trai sinh được cháu gái mũi thẳng, mù màu với kiểu gen là tt X^mX^m. Từ đó cho thấy trong kiểu gen của người con trai có mặt gen t và trong kiểu gen của người vợ có mặt gen t và X^m. Từ lập luận này suy ra:

+ Kiểu gen của người con trai là Tt X^MY

+ Kiểu gen của người vợ là Tt X^MX^m.

Bài 2

Ở người, cho rằng gen A quy định da bình thường, a - bạch tạng, nằm trên NST thường, còn gen M - mắt bình thường, m - mù màu (đỏ và lục) nằm trên NST X.

Một cặp vợ chồng bình thường về 2 tính trạng nói trên sinh được 1 con gái cũng bình thường về 2 tính trạng này. Người con gái sau này lấy người chồng cũng bình thường về 2 tính trạng đó, sinh được 1 con trai bị bạch tạng và 1 con trai bị mù màu.

Xác định kiểu gen của cả 6 người nói trên.

BÀI GIẢI

- Người con trai bị bạch tạng có kiểu gen aa X^MY phải nhận 1 gen a của bố và 1 gen a của mẹ, mà cặp vợ chồng này lại có da bình thường, chứng tỏ họ đều là thể dị hợp Aa.

- Người con trai bị mù màu có kiểu gen A - X^mY phải nhận X^m của mẹ.

- Từ những phân tích trên cho thấy kiểu gen:

+ Của người con gái là Aa X^MX^m

+ Của chồng người con gái là AaX^MY

+ Của con trai bạch tạng là aaX^MY

+ Của con trai mù màu là AA X^mY hoặc Aa X^mY

- Từ kiểu gen của người con gái (Aa X^MX^m) suy ra gen a có thể nhận từ bố hoặc mẹ còn X^m còn nhận từ mẹ do đó kiểu gen của bố mẹ có thể là:

P: ♀AA X^MX^m x ♂ Aa X^MY

hoặc P: ♀Aa X^MX^m x ♂ Aa X^MY

hoặc P: ♀Aa X^MX^m x ♂ AA X^MY

3. Bài tập tự giải

1. Bố (1) và mẹ (2) đều có lông mi dài sinh được 1 gái (3) có lông mi dài và 1 trai (4) có lông mi ngắn.

Khi trưởng thành, người con gái (3) lấy chồng (5) có lông mi ngắn sinh được 1 trai có lông mi ngắn (6); còn người con trai (4) lấy vợ (7) lông mi dài sinh được 1 trai (8) lông mi ngắn và 1 gái (9) lông mi dài.

Sau khi lớn lên người con gái (9) lấy chồng (10) có lông mi dài sinh được 1 trai (11) lông mi dài và 1 gái (12) lông mi ngắn.

a) Xác định tính chất di truyền của tính trạng nói trên.

b) Kiểu gen của 12 người trong đại gia đình trên như thế nào?

Cho biết chiều dài lông mi do 1 gen quy định.

2. Theo dõi sự di truyền của dạng loạn cơ ở một gia đình cho kết quả như sau:

Bố (1) và mẹ (2) đều bình thường, sinh được 1 gái (3), 1 trai (4) đều bình thường và 1 trai (5) bị loạn cơ.

Khi trưởng thành, người con gái (3) lấy chồng (6) bình thường, sinh được 1 gái (7) bình thường và 1 trai (8) loạn cơ.

Còn người con trai (4) lấy vợ (9) bình thường sinh được 1 trai (10) loạn cơ.

a) Tính chất di truyền của dạng loạn cơ trên như thế nào?

b) Xác định kiểu gen của 10 người trong gia đình nói trên.

Cho biết nam giới bị loạn cơ này không có con và tính trạng này do 1 gen chi phối

3. Khi thống kê ở số đông đứa trẻ được sinh ra từ nhiều cặp vợ chồng, trong đó những người chồng đều bị bệnh xỉn men răng, còn những người vợ đều có men răng bình thường thì thấy:

50% số con bị xỉn men răng đều là gái.

50% số con còn lại có men răng bình thường toàn là trai.

a) Xác định tính chất di truyền của bệnh xỉn men răng và viết sơ đồ lai từ P đến F_1.

b) Nếu những người con gái sau khi trưởng thành lấy chồng đều có men răng bình thường thì các cháu sinh ra sẽ thế nào về tính trạng nói trên.

Cho biết men răng do 1 gen quy định.

4. Khi theo dõi bệnh điếc di truyền của một gia đình thì thấy như sau:

Bố và mẹ đều tai thính sinh được 1 gái tai thính và 1 trai tai điếc. Người con trai này khi lớn lên lấy vợ tai điếc thì sinh được 1 gái tai thính.

a. Xác định tính chất di truyền của tính trạng nói trên.

b. Người con gái của cặp vợ chồng bị điếc nói trên sau này lấy chồng tai thính thì các con sinh ra sẽ thế nào về độ thính của tai.

Biết rằng qua các đời của gia đình trên không có đột biến xảy ra.

5. Một bác sĩ đang phấn khởi vì đứa con đầu lòng mới sinh là bé trai kháu khỉnh. Nhưng khi xét nghiệm máu thấy con có nhóm AB, người bác sĩ thở dài.

a) Hãy giải thích tiếng thở dài của bác sĩ.

b) Nếu vợ chồng người bác sĩ tiếp tục sinh đẻ tiếp thì con sinh ra sẽ thế nào về nhóm máu?

Cho biết bác sĩ có nhóm máu AB, còn vợ có nhóm máu O.

6. Ở người gen D - da bình thường, d - bạch tạng, nằm trên NST thường.

Gen M - mắt bình thường, m - mù màu (không phân biệt được màu đỏ và màu lục), nằm trên NST X.

Bố mẹ đều bình thường về 2 tính trạng nên sinh được 1 gái bình thường và 1 trai bạch tạng và mù màu.

a) Xác định kiểu gen của P.

b) Người con gái sau này lấy chồng bình thường sinh được 1 trai bạch tạng và mù màu. Biện luận và viết sơ đồ lai từ F_1 đến F_2.

7. Ở người, gen H - máu đông bình thường, h - máu khó đông.

gen M - mắt bình thường, m - mù màu (đỏ và lục).

Các gen này đều nằm trên NST X.

Một cặp vợ chồng trong đó chồng bình thường về 2 tính trạng trên, vợ mù màu sinh được 1 gái bình thường, 1 trai bị mù màu và máu khó đông.

a) Xác định kiểu gen của cặp vợ chồng trên.

b) Nếu người con gái sau này lấy chồng bình thường về cả 2 tính trạng trên thì khả năng sinh ra các con sẽ thế nào về 2 tính trạng đó. Cho biết không có đột biến xảy ra.

8. Cho biết ở người, Nhóm máu A, B, O bị chi phối bởi 3 alen I^A, I^B, i

Gen D qui định mắt đen, d - mắt xanh. Gen N qui định lông mi dài, n - lông mi ngắn. Mỗi gen nằm trên 1 NST.

Tuyết và Nga là hai chị em đồng sinh cùng trứng. Chồng chị Tuyết có nhóm máu A mắt đen, lông mi ngắn. Chị Tuyết sinh được 2 con gái đồng sinh, đặt tên là Vân và Hà. Vân có nhóm máu B, mắt xanh, lông mi dài. Hà có nhóm máu O mắt xanh, lông mi dài.

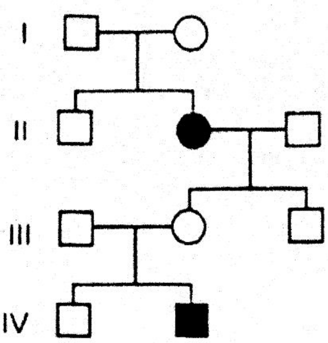
Chồng của chị Nga có nhóm máu B, mắt xanh, lông mi dài. Chị Nga sinh được 1 con gái có nhóm máu A, mắt đen, lông mi ngắn.

a. Xác định kiểu gen và kiểu hình của 2 chị Tuyết và Nga. Vân và Hà là 2 trẻ đồng sinh cùng trứng hay khác trứng?

b. Con gái chị Nga sau này lấy chồng có kiểu gen và kiểu hình như thế nào về nhóm máu để con sinh ra có thể mang 1 trong 4 nhóm máu.

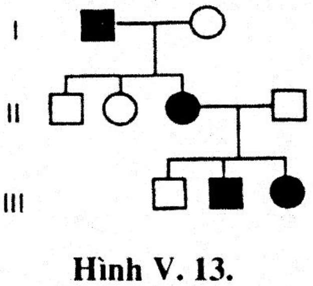
Cho biết quá trình tạo tinh trùng diễn ra bình thường.

9. Giải thích phương thức di truyền của tính trạng trong phả hệ hình V.12.



Hình V. 12

10. Giải thích phương thức di truyền của tính trạng trong phả hệ hình V.13.



Hình V. 13.

II - TRẮC NGHIỆM KHÁCH QUAN

1. Bệnh nào sau đây không phải là bệnh di truyền phân tử ở người?

   A. Các bệnh về các prôtêin huyết thanh.
   B. Các bệnh về hêmôglôbin (Hb).
   C. Ung thư máu.
   D. Các bệnh về các yếu tố đông máu.

2. Phương pháp nghiên cứu nào dưới đây không được áp dụng để nghiên cứu di truyền người?

   A. phương pháp phả hệ
   B. phương pháp di truyền tế bào
   C. phương pháp nghiên cứu trẻ đồng sinh
   D. phương pháp lai phân tích

3. Người mắc hội chứng Claiphentơ (XXY) có

   A. kiểu hình là nam, chân tay dài, thân cao không bình thường, tinh hoàn to, si đần, không có con.
   B. kiểu hình là nam, chân tay ngắn, thân cao không bình thường, tinh hoàn to, si đần, không có con.
   C. kiểu hình là nam, chân tay ngắn, thân cao không bình thường, tinh hoàn nhỏ, si đần, không có con.
   D. kiểu hình là nam, chân tay dài, thân cao không bình thường, tinh hoàn nhỏ, si đần, không có con.

4. Di truyền y học tư vấn là

   A. một lĩnh vực chẩn đoán y học được hình thành trên cơ sở những thành tựu về di truyền người và di truyền y học
   B. một lĩnh vực chẩn đoán di truyền y học được hình thành trên cơ sở những thành tựu về di truyền người và di truyền y học
   C. một lĩnh vực chẩn đoán di truyền học được hình thành trên cơ sở những thành tựu về di truyền người.
   D. một lĩnh vực chẩn đoán di truyền y học được hình thành trên cơ sở những thành tựu về di truyền y học

5. Người mắc hội chứng Etuôt (Edward) trong tế bào có

   A. 3 NST số 13.
   B. 3 NST số 15.
   C. 3 NST số 18.
   D. 3 NST số 20.

6. Di truyền y học phát triển, sử dụng phương pháp và kĩ thuật hiện đại cho phép chẩn đoán chính xác một số tật, bệnh di truyền từ giai đoạn

   A. trước sinh
   B. sơ sinh
   C. thiếu niên
   D. trước khi có biểu hiện rõ ràng của bệnh ở cơ thể trưởng thành

7. Điều nào sau đây không phải là biện pháp trực tiếp phòng ngừa ung thư?

   A. Bảo vệ sức khỏe vị thành niên và sinh đẻ có kế hoạch.

B. Bảo vệ môi trường sống, hạn chế các tác nhân gây ung thư.
C. Không kết hôn gần để tránh xuất hiện các dạng đồng hợp tử lặn về gen đột biến gây bệnh ung thư ở thế hệ sau.
D. Duy trì cuộc sống lành mạnh, tránh làm thay đổi môi trường sinh lí sinh hoá của cơ thể.

8. Trong phương pháp phả hệ, việc xây dựng phả hệ phải được thực hiện qua ít nhất là

A. 3 thế hệ
B. 4 thế hệ
C. 5 thế hệ
D. 2 thế hệ

9. Ở người, gen H - máu đông bình thường, h - máu khó đông, gen M - mắt bình thường, m - mù màu (đỏ và lục). Các gen này đều nằm trên NST X. Một cặp vợ chồng trong đó chồng bình thường về 2 tính trạng trên, vợ mù màu sinh được 1 gái bình thường, 1 trai bị mù màu và máu khó đông. Kiểu gen của cặp vợ chồng trên như thế nào?

A. $X^{Hm}X^{Hm}xX^{HM}Y$
B. $X^{Hm}X^{hm}xX^{HM}Y$
C. $X^{Hm}X^{hm}xX^{Hm}Y$
D. $X^{Hm}X^{hM}xX^{HM}Y$

10. Cho biết men răng do 1 gen quy định. Khi thống kê ở số đông đứa trẻ được sinh ra từ nhiều cặp vợ chồng, trong đó những người chồng đều bị bệnh xỉn men răng, còn những người vợ đều có men răng bình thường thì thấy:

50% số con bị xỉn men răng đều là gái.

50% số con còn lại có men răng bình thường toàn là trai.

Tính chất di truyền của bệnh xỉn men răng như thế nào?

A. Xỉn men răng do 1 gen trội nằm trên NST X quy định
B. Xỉn men răng do 1 gen trội nằm trên NST thường quy định.
C. Xỉn men răng do 1 gen lặn nằm trên NST thường quy định
D. Xỉn men răng do 1 gen lặn nằm trên NST X quy định

11. Gánh nặng di truyền là

A. sự tồn tại trong vốn gen của quần thể người các đột biến gây chết hoặc nửa gây chết... Khi các đột biến này ở trạng thái đồng hợp tử lặn sẽ làm chết các cá thể hay làm giảm sức sống của họ.
B. sự tồn tại trong vốn gen của quần thể người các đột biến gây chết hoặc nửa gây chết... Khi các đột biến này ở trạng thái dị hợp tử sẽ làm chết các cá thể hay làm giảm sức sống của họ.
C. sự tồn tại trong vốn gen của quần thể người các thể đột biến gây chết hoặc nửa gây chết... Khi các đột biến này ở trạng thái đồng hợp tử sẽ làm chết các cá thể hay làm giảm sức sống của họ.
D. sự tồn tại trong vốn gen của quần thể người các đột biến gây chết hoặc nửa gây chết... Khi các đột biến gen này ở trạng thái đồng hợp tử sẽ làm chết các cá thể hay làm giảm sức sống của họ.

12. Dựa vào triển vọng của phương pháp nào y học của tương lai sẽ là y học dự phòng?

A. Phương pháp nghiên cứu phả hệ.
B. Phương pháp xác định trình tự nuclêôtit của bộ gen người.
C. Phương pháp phân tích sinh hoá,
D. Phương pháp tế bào học.

13. Bệnh thiếu máu hồng cầu hình liềm do

A. sự tương tác át chế của gen lặn đột biến.
B. gen đột biến lặn.
C. gen đột biến trội.
D. sự tương tác át chế của gen trội đột biến.

14. Điều nào dưới đây **không** liên quan tới cơ chế gây ung thư?

A. Các gen tiền ung thư khởi động quá trình phân bào bị đột biến và tạo cho sự phát triển bất bình thường của tế bào.
B. Các gen ức chế khối u bị đột biến không kiểm soát được sự phân bào.
C. Hai loại gen tiền ung thư và ức chế khối u hoạt động hài hòa với nhau trong việc kiểm soát chu kì tế bào.
D. Hai loại gen tiền ung thư và ức chế khối u hoạt động không hài hòa với nhau do đột biến xảy ra trong những gen này có thể phá hủy sự cân bằng, kiểm soát thích hợp đó và dẫn đến ung thư.

15. Người mắc hội chứng Patô (Patau) trong tế bào có

A. 3 NST số 13.
B. 3 NST số 15.
C. 3 NST số 18.
D. 3 NST số 20.

16. Phát biểu nào dưới đây là **không** chính xác?

A. các trẻ đồng sinh khác trứng có thể khác giới hoặc cùng giới.
B. các trẻ đồng sinh khác trứng được sinh ra từ các trứng khác nhau, được thụ tinh bởi các tinh trùng khác nhau trong cùng một lần mang thai.
C. các trẻ đồng sinh cùng trứng luôn luôn cùng giới.
D. các trẻ đồng sinh cùng trứng có thể cùng giới hoặc khác giới.

17. Hội chứng Đao có thể dễ dàng xác định bằng phương pháp

A. phả hệ
B. lai phân tích
C. nghiên cứu trẻ đồng sinh
D. di truyền tế bào

18. Đột biến gen tiền ung thư và gen ức chế khối u là những dạng đột biến gen nào?

A. Đột biến gen tiền ung thư thường là đột biến lặn, còn đột biến gen ức chế khối u thường là đột biến trội.
B. Đột biến gen tiền ung thư thường là đột biến trội, còn đột biến gen ức chế khối u thường là đột biến lặn.
C. Đột biến gen tiền ung thư thường là đột biến trội, còn đột biến gen ức chế khối u cũng thường là đột biến trội.
D. Đột biến gen tiền ung thư thường là đột biến lặn, còn đột biến gen ức chế khối u cũng thường là đột biến lặn.

19. Người ta xác định được chỉ số ADN của từng cá thể bằng cách nào?

A. Sử dụng kĩ thuật giải trình tự nuclêôtit.
B. Lai phân tử ADN.
C. Dùng enzim cắt giới hạn.
D. Dùng phương pháp nguyên tử đánh dấu.

20. Ung thư là loại bệnh được hiểu đầy đủ là

A. sự tăng sinh không kiểm soát được của một số loại tế bào cơ thể dẫn đến sự hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.

B. sự tăng sinh có giới hạn của một số loại tế bào cơ thể dẫn đến sự hình thành các khối u chèn ép các cơ quan trong cơ thể.

C. sự tăng sinh có giới hạn của một số loại tế bào cơ thể dẫn đến sự hình thành các khối u.

D. sự tăng sinh không kiểm soát được của một số loại tế bào cơ thể dẫn đến sự hình thành các khối u.

21. U ác tính khác với u lành như thế nào?

A. Tăng sinh không kiểm soát được của một số loại tế bào.

B. Các tế bào của khối u có khả năng tách khỏi mô ban đầu di chuyển đến các nơi khác tạo nên nhiều khối u khác nhau.

C. Các tế bào của khối u không có khả năng tách khỏi mô ban đầu di chuyển đến các nơi khác tạo nên nhiều khối u khác nhau.

D. Tăng sinh có giới hạn của một số loại tế bào.

22. Cơ sở di truyền học của luật hôn nhân gia đình: cấm kết hôn trong họ hàng gần vì

A. ở thế hệ sau xuất hiện hiện tượng ưu thế lai

B. gen trội có hại có điều kiện át chế sự biển hiện của gen lặn bình thường ở trạng thái dị hợp

C. ở thế hệ sau xuất hiện sự phân li kiểu hình

D. gen lặn có hại có điều kiện xuất hiện ở trạng thái đồng hợp biểu hiện tính trạng có hại.

23. Điều nào dưới đây **không** phải là nguyên nhân gây ung thư?

A. Do biến đổi di truyền ngẫu nhiên.

B. Do tiếp xúc với các tác nhân gây đột biến (vật lí, hóa học).

C. Do các virut ung thư.

D. Do các vi khuẩn ung thư.

24. Các bệnh máu khó đông, mù màu đỏ và lục được được biểu hiện như thế nào?

A. Ít biểu hiện ở con trai, thường biểu hiện ở con gái.

B. Thường biểu hiện ở con trai, hiếm biểu hiện ở con gái.

C. Khả năng biểu hiểu như nhau ở con trai và con gái.

D. Thường biểu hiện ở con trai, không biểu hiện ở con gái.

25. Điều nào **không** đúng với sự ứng dụng chỉ số ADN?

A. Để xác định cá thể (trong trường hợp bị tai nạn máy bay, hoả hoạn... không còn nguyên xác).

B. Để xác định mối quan hệ huyết thống (cha con...),

C. Để sử dụng trong khoa học hình sự trong việc xác định tội phạm, tìm ra thủ phạm trong các vụ án.

D. Để chẩn đoán, phân tích và phân biệt các bệnh di truyền và không di truyền.

26. Liệu pháp gen nhằm mục đích

A. hồi phục chức năng bình thường của tế bào hay mô, hồi phục sai hỏng di truyền, thêm chức năng mới cho tế bào.

B. hồi phục chức năng bình thường của tế bào hay mô, hồi phục sai hỏng di truyền, không thêm chức năng mới cho tế bào.

C. hồi phục chức năng bình thường của tế bào hay mô, không hồi phục sai hỏng di truyền, thêm chức năng mới cho tế bào.

D. hồi phục sai hỏng di truyền, thêm chức năng mới cho tế bào, không hồi phục chức năng bình thường của tế bào hay mô.

27. Người mắc hội chứng Etuôt (Edward) có

A. kiểu hình trán bé, khe mắt rộng, cẳng tay gập vào cánh tay

B. kiểu hình trán rộng, khe mắt hẹp, cẳng tay gập vào cánh tay

C. kiểu hình trán thấp, khe mắt hẹp, cẳng tay gập vào cánh tay

D. kiểu hình trán bé, khe mắt hẹp, cẳng tay gập vào cánh tay

28. Ở người, bệnh pheni-kêtô niệu (PKU) và bệnh bạch tạng là hai bệnh do gen lặn nằm trên nhiễm sắc thường, không liên kết với nhau. Nếu một cặp vợ chồng bình thường sinh ra một đứa con mắc cả hai bệnh trên, muốn có đứa con thứ hai:

Xác suất mắc cả hai bệnh của đứa con thứ hai là bao nhiêu?

A. 1/2 B. 1/4 C. 1/8 D. 1/16

29. Bệnh NST nào phổ biến nhất ở người?

A. Hội chứng Patau. B. Hội chứng Etuôt.

C. Hội chứng Đao. D. Hội chứng Claiphentơ

30. Liệu pháp gen là

A. việc chữa trị các bệnh di truyền bằng cách phục hồi chức năng của các gen bị đột biến chỉ bằng cách thay thế gen bệnh bằng gen lành.

B. việc chữa trị các bệnh di truyền bằng cách phục hồi chức năng của các gen bị đột biến bằng cách đưa bổ sung gen lành vào cơ thể người bệnh, hay thay thế gen bệnh bằng gen lành.

C. việc chữa trị các bệnh di truyền bằng cách phục hồi chức năng của các gen bị đột biến chỉ bằng cách đưa bổ sung gen lành vào cơ thể người bệnh.

D. việc chữa trị các bệnh di truyền bằng cách loại bỏ các gen bị đột biến gây bệnh ra khỏi tế bào. .

31. Liệu pháp gen hiện nay mới chỉ thực hiện đối vớiloại tế bào nào?

A. Giao tử. B. Hợp tử.

C. Tế bào xôma. D. Tế bào tiền phôi.

32. Điều nào **không** phải là khó khăn của liệu pháp gen?

A. Con người có hoạt động sinh lí phức tạp.

B. Con người không được dùng làm vật thí nghiệm.

C. Về mặt đạo lí.

D. Rất khó thực hiện được về mặt kĩ thuật di truyền.

33. Để tư vấn di truyền có kết quả cần sử dụng phương pháp nào?

A. Phương pháp phả hệ.

B. Phương pháp tế bào.

C. Phương pháp nghiên cứu quần thể.

D. Phương pháp phân tử.

34. Người mắc hội chứng Tơcnơ (XO) có

A. kiểu hình là nữ, cao, cổ dài, không có kinh nguyệt, trí lực kém phát triển.

B. kiểu hình là nữ, cao, cổ ngắn, không có kinh nguyệt, trí lực kém phát triển.
C. kiểu hình là nữ, lùn, cổ dài, không có kinh nguyệt, trí lực kém phát triển.
D. kiểu hình là nữ, lùn, cổ ngắn, không có kinh nguyệt, trí lực kém phát triển.

35. Cho biết men răng do 1 gen quy định. Khi thống kê ở số đông đứa trẻ được sinh ra từ nhiều cặp vợ chồng, trong đó những người chồng đều bị bệnh xỉn men răng, còn những người vợ đều có men răng bình thường thì thấy:

50% số con bị xỉn men răng đều là gái.

50% số con còn lại có men răng bình thường toàn là trai.

Nếu những người con gái sau khi trưởng thành lấy chồng đều có men răng bình thường thì các cháu sinh ra sẽ thế nào về tính trạng nói trên?

A. 1gái bình thường : 1 trai xỉn men răng.
B. 1 gái xỉn men răng : 1trai bình thường
C. 1gái bình thường : 1 gái xỉn men răng: 1trai bình thường : 1 trai xỉn men răng
D. 3 gái bình thường : 1 gái xỉn men răng: 3 trai bình thường : 1 trai xỉn men răng

36. Di truyền học giúp được y học những gì?

A. Tìm hiểu nguyên nhân, chẩn đoán đề phòng một số bệnh di truyền trên người
B. Biện pháp chữa được mọi bệnh di truyền
C. Phương pháp nghiên cứu y học
D. Biện pháp chữa được mọi bệnh lây lan

37. Quần thể người bình thường có chỉ số IQ là bao nhiêu?

A. Dao động từ 70 đến 130.
B. Dao động từ 80 đến 430.
C. Dao động từ 50 đến 110.
D. Dao động từ 60 đến 120.

38. Khi theo dõi bệnh điếc di truyền của một gia đình thì thấy bố và mẹ đều tai thính sinh được 1 gái tai thính và 1 trai tai điếc. Người con trai này khi lớn lên lấy vợ tai điếc thì sinh được 1 gái tai thính. Biết rằng qua các đời của gia đình trên không có đột biến xảy ra.

Người con gái của cặp vợ chồng bị điếc nói trên sau này lấy chồng tai thính thì các con sinh ra sẽ thế nào về độ thính của tai?

A. Sinh ra toàn con tai thính.
B. Sinh ra toàn con taiđiếc.
C. Sinh ra con chủ yếu là tai thính.
D. Sinh ra con tai thính hoặc tai điếc.

39. Ở người, bệnh pheni-kêtô niệu (PKU) và bệnh bạch tạng là hai bệnh do gen lặn nằm trên nhiễm sắc thường, không liên kết với nhau. Nếu một cặp vợ chồng bình thường sinh ra một đứa con mắc cả hai bệnh trên, muốn có đứa con thứ hai:

Xác suất để cặp vợ chồng đó sinh ra một đứa con bình thường là bao nhiêu?

A. 1/16
B. 4/9
C. 9/16
D. 6/16

40. Việc lập phả hệ cho phép:

A. xác định tính trạng bị chi phối bởi quy luật di truyền nào
B. xác định tác hại của giao phối cận huyết
C. phân tích được tịnh trạng, hay bệnh có di truyền không
D. theo dõi tính trạng hoặc một bệnh tật nào đó có lây lan không qua một số thế hệ

41. Đứa trẻ 6 tuổi trả lời được các câu hỏi của 7 tuổi thì IQ bằng bao nhiêu?

A. IQ = 117	B. IQ = 115
C. IQ = 111	D. IQ = 113

42. Trong 5 năm đầu số người mắc hội chứng Đao bị chết

A. khoảng 40%.	B. khoảng 60%.
C. khoảng 50%.	D. khoảng 30%.

43. Việc đánh giá sự di truyền khả năng trí tuệ dựa vào cơ sở nào?

A. Không dựa vào chỉ số IQ, cần tới những chỉ số hình thái giải phẫu cơ thể.
B. Dựa vào chỉ số IQ là thứ yếu.
C. Chỉ cần dựa vào chỉ số IQ.
D. Cần kết hợp chỉ số IQ với các yếu tố khác.

44. Chỉ số IQ được xác định bằng

A. tổng trung bình của các lời giải được tính thống kê theo tuổi khôn chia cho tuổi sinh học và nhân với với 100.
B. số trung bình của các lời giải được tính thống kê theo tuổi khôn chia cho tuổi sinh học và nhân với với 100.
C. tổng trung bình của các lời giải được tính thống kê theo tuổi sinh học chia cho tuổi sinh khôn và nhân với với 100.
D. tổng trung bình của các lời giải được tính thống kê theo tuổi khôn chia cho tuổi sinh học.

45. Quy trình kĩ thuật của liệu pháp gen **không** có bước nào sau đây?

A. Dùng virut sống trong cơ thể người làm thể truyền sau khi đã loại bỏ đi những gen gây bệnh của virut.
B. Dùng enzim cắt bỏ gen đột biến.
C. Thể truyền được gắn gen lành cho xâm nhập vào tế bào của bệnh nhân.
D. Tế bào mang ADN tái tổ hợp được đưa vào cơ thể bệnh nhân để sản sinh ra những tế bào bình thường thay thế những tế bào bệnh.

46. Nghiên cứu trẻ đồng sinh cho phép

A. chỉ để xác định vai trò của sự di truyền trong sự phát triển các tính trạng.
B. chỉ để phát hiện các trường hợp bệnh lí do đột biến gen và nhiễm sắc thể.
C. chỉ để xác định vai trò của môi trường trong sự phát triển các tính trạng.
D. xác định mức độ phụ thuộc của tính trạng vào gen và tác động của môi trường.

47. Lí do nào dưới đây **không phải** là khó khăn đối với nghiên cứu di truyền học người?

A. Không tuân theo các quy luật di truyền
B. Các lí do thuộc phạm vi xã hội, đạo đức.
C. Khả năng sinh sản của loài người chậm và ít con.
D. Bộ nhiễm sắc thể lớn, kích thước nhỏ, cấu trúc của vật chất di truyền ở mức phân tử phức tạp, có nhiều vấn đề chưa được biết một cách tường tận.

48. Vì sao virut HIV làm mất khả năng miễn dịch của cơ thể?

A. Vì nó tiêu diệt tế bào bạch cầu T_H, làm rối loạn chức năng của đại thực bào, bạch cầu đơn nhân.
B. Vì nó tiêu diệt tế bào hồng cầu.
C. Vì nó tiêu diệt tế bào tiểu cầu
D. Vì nó tiêu diệt tất cả các loại tế bào bạch cầu.

49. Điều nào **không** phải là các vấn đề của di truyền y học hiện nay và tương lai?

A. Chế phẩm dược mới sẽ đa dạng hơn, có cơ chế tác động chính xác hơn, ít phản ứng phụ.

B. Chẩn đoán bệnh sớm và tiến tới dự báo sớm bệnh di truyền. Điều chỉnh trao đổi chất của tế bào người bằng cách sửa chữa các nguyên nhân sai hỏng.

C. Kìm hãm vi sinh vật gây bệnh bằng nhiều biện pháp khác nhau ở mức phân tử.

D. Chẩn đoán bệnh sớm và tiến tới chữa được hết các bệnh di truyền

50. Chỉ số ADN là

A. trình tự lặp lại của một đoạn nuclêôtit trên ADN không chứa mã di truyền, đoạn nuclêôtit này có số lần lặp không đặc trưng cho mỗi cá thể.

B. trình tự lặp lại của một đoạn nuclêôtit trên ADN không chứa mã di truyền, đoạn nuclêôtit này có số lần lặp đặc trưng cho mỗi cá thể.

C. trình tự lặp lại của một đoạn nuclêôtit trên ADN có thể có hoặc không chứa mã di truyền, đoạn nuclêôtit này có số lần lặp đặc trưng cho mỗi cá thể.

D. trình tự lặp lại của một đoạn nuclêôtit trên ADN chứa mã di truyền, đoạn nuclêôtit này có số lần lặp đặc trưng cho mỗi cá thể.

III. ĐÁP ÁN

1. Tự luận

1. a) Lông mi dài là trội hoàn toàn, còn lông mi ngắn là tính trạng lặn. Gen quy định tính trạng nằm trên NST thường.

b) Gen N quy định lông mi dài; Gen n quy định lông mi ngắn.

Kiểu gen của người số 1 và 2 đều là Nn; Kiểu gen của người số 3 là Nn

Kiểu gen của người số 4, 5, 6 đều là nn; Kiểu gen của người số 7 là Nn

Kiểu gen của người số 8 nn; Kiểu gen của người số 9 và 10 đều là Nn

Kiểu gen của người số 12 là nn; Kiểu gen của người số 11 là NN hoặc Nn

2. a) Dạng loạn cơ là tính trạng lặn liên kết với giới tính (gen lặn nằm trên NST X). Kí hiệu gen L - bình thường, gen l - loạn cơ.

b. Kiểu gen của người số 1 là X^LY; Kiểu gen của người số 2 là X^LX^l

Kiểu gen của người số 3 là X^LX^l; Kiểu gen của người số 4 là X^LY

Kiểu gen của người số 5 là X^lY; Kiểu gen của người số 6 là X^LY

Kiểu gen của người số 7 là X^LY^Lhoặc X^LX^l; Kiểu gen của người số 8 là X^lY

Kiểu gen của người số 9 là X^LY^l; Kiểu gen của người số 10 là X^lY

3. a) Xỉn men răng do 1 gen trội nằm trên NST X quy định.

Quy ước: gen A quy định xỉn men răng; gen a quy định men răng bình thường

P: X^aX^a x X^AY

b) Tỉ lệ: 1 gái bình thường: 1 gái xỉn men răng: 1 trai bình thường: 1 trai xỉn men răng: 1 trai bình thường: 1 trai xỉn men răng.

4. a) Tính trạng bị chi phối bởi sự tương tác của các gen không alen.

b) Có khả năng sinh ra con tai thính hoặc tai điếc.

5. a) Có hiện tượng không bình thường xảy ra; b) A, B hoặc AB.

6. a) P: Dd X^MX^m x Dd X^MY;b) F1: Dd X^MX^mx Dd X^MY

7. a) P: $X^{\underline{Hm}}X^{\underline{hm}}xX^{\underline{HM}}Y$

b) - Các con gái đều bình thường.

- Con trai có thể bình thường, hoặc mắc cả hai bệnh, hoặc mắc 1 trong 2 bệnh.

8. a) Hai chị đều có nhóm máu AB, mắt đen, lông mi dài với kiểu gen I^AI^B Dd Nn.

- Vân và Hà có thể đồng sinh cùng trứng hoặc khác trứng.

b) Nhóm máu B với kiểu gen I^Bi

9. Phả hệ phản ánh sự di truyền tính trạng lặn do gen trên NST thường chi phối.

10. Tính trạng có thể là trội hay lặn nhưng đều do gen trên NST thường chi phối.

2. Trắc nghiệm khách quan

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
C	D	D	B	C	A	A	A	B	A
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
D	B	C	C	A	D	D	B	A	A
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
B	D	D	B	D	A	D	D	C	B
31	32	33	34	35	36	37	38	39	40
C	D	A	D	C	A	A	D	C	A
41	42	43	44	45	46	47	48	49	50
A	C	D	A	B	D	A	A	D	B

MỤC LỤC

LỜI NÓI ĐẦU 3

PHẦN DI TRUYỀN HỌC

CHƯƠNG I: CƠ CHẾ DI TRUYỀN VÀ BIẾN DỊ 5

§1. BẰNG CHỨNG ADN LÀ VẬT CHẤT DI TRUYỀN 5

§2. CƠ CHẾ TÁI BẢN AND 7

§3. GEN VÀ MÃ DI TRUYỀN 20

§4. PHIÊN MÃ 27

§5. DỊCH MÃ 32

§6. ĐIỀU HÒA HOẠT ĐỘNG CỦA GEN 36

§7. ĐỘT BIẾN GEN 42

§8. NHIỄM SẮC THỂ 52

§9. ĐỘT BIẾN CẤU TRÚC NHIỄM SẮC THỂ 58

§10. ĐỘT BIẾN SỐ LƯỢNG NST 66

CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP CHƯƠNG I 78

CHƯƠNG II: TÍNH QUY LUẬT CỦA HIỆN TƯỢNG DI TRUYỀN 119

§1. PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU DI TRUYỀN CỦA MENĐEN 119

§2. QUY LUẬT PHÂN LI 121

§3. QUY LUẬT PHÂN LI ĐỘC LẬP 126

§4. TÁC ĐỘNG CỦA GEN ĐỐI VỚI SỰ HÌNH THÀNH TÍNH TRẠNG 130

§5. DI TRUYỀN LIÊN KẾT 137

§6. SỰ XÁC ĐỊNH GIỚI TÍNH 143

§7. DI TRUYỀN LIÊN KẾT VỚI GIỚI TÍNH 145

§8. DI TRUYỀN NGOÀI NHIỄM SẮC THỂ 148

§9. ẢNH HƯỞNG CỦA MÔI TRƯỜNG ĐẾN SỰ BIỂU HIỆN CỦA GEN 152

§10. BIẾN DỊ TỔ HỢP 157

CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP CHƯƠNG II 168

CHƯƠNG III. DI TRUYỀN HỌC QUẦN THỂ 213

§1. QUẦN THỂ NỘI PHỐI 213

§2. QUẦN THỂ NGẪU PHỐI 217

CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP CHƯƠNG III 225

CHƯƠNG IV. ỨNG DỤNG DI TRUYỀN HỌC 237

§1. MỘT SỐ VẤN ĐỀ VỀ CHỌN GIỐNG 237

§2. CHỌN GIỐNG BẰNG GÂY ĐỘT BIẾN NHÂN TẠO 239

§3. CHỌN GIỐNG TỪNGUỒN BIẾN DỊ TỔ HỢP 245

§4. ƯU THẾ LAI 253

§5. TẠO GIỐNG BẰNG CÔNG NGHỆ TẾ BÀO 256

§6. TẠO GIỐNG BẰNG CÔNG NGHỆ GEN 259

CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP CHƯƠNG IV 268

CHƯƠNG V. DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI 276

§1. CÁC PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU CỦA DI TRUYỀN HỌC NGƯỜI 276

§2. DI TRUYỀN HỌC VÀ Y HỌC 280

§3. BẢO VỆ DI TRUYỀN CON NGƯỜI 288

CÂU HỎI VÀ BÀI TẬP CHƯƠNG V 296